

**Universitat de Lleida**

# **Reconeixement i participació de la Infermera de Pràctica Avançada en el cribratge prenatal a Europa**

Autor: Arian Alegre Coll

Tutoritzat per: Laia Selva i Anna Espart

**Facultat d'Infermeria i Fisioteràpia**

Grau en infermeria

Treball final de grau

Curs Acadèmic: 2019-2020

21 de maig del 2020

## Índex

Índex de figures.....	3
Índex de taules.....	3
Resum .....	4
Resumen .....	5
Abstract.....	6
1 Introducció.....	7
1.1 Infermera de Pràctica Avançada.....	8
1.2 Diagnòstic precoç prenatal .....	10
1.2.1 Cribratge prenatal a Espanya.....	11
1.2.2 Malalties cromosòmiques més comunes .....	13
1.2.3 Tipus de proves .....	14
1.2.3.1 Proves no invasives .....	15
1.2.3.2 Proves invasives .....	18
1.2.3.3 Tipus d'estudi a partir de les proves de cribratge .....	19
1.2.4 Participació i paper que adopta la infermera a Espanya .....	20
1.3 Història de la formació de la infermera en genètica .....	21
1.4 Justificació.....	23
2 Objectius .....	24
2.1 Objectiu general.....	24
2.2 Objectius específics.....	24
3 Metodologia.....	25
3.1 Pregunta d'investigació.....	25
3.2 Identificació dels estudis.....	25
3.3 Confrontació de la informació .....	26
3.4 Classificació dels resultats.....	27
3.5 Rigor científic .....	27
4 Resultats i discussió .....	28
4.1 Resultat de l'estratègia de cerca i rigor científic .....	28

4.2	Resultats i discussió del contingut dels articles analitzats .....	29
4.2.1	Rol en el cribratge prenatal .....	39
4.2.2	Ecografia obstètrica .....	42
4.2.3	Coneixements genètics .....	44
4.3	Limitacions de l'estudi .....	48
5	Conclusions .....	49
6	Bibliografia .....	50
7	Annexes.....	56
7.1	Annex 1: Estratègia de cerca.....	56
7.2	Annex 2: Resultats de l'estratègia de cerca fixa amb el país corresponent .....	57
7.3	Annex 3: Avaluació del rigor científic .....	59

### *Índex de figures*

Figura 1:	Algoritme del cribratge prenatal .....	15
Figura 2:	Diagrama de flux PRISMA .....	28

### *Índex de taules*

Taula 1:	Estructura PICO .....	25
Taula 2:	Descripció de la informació obtinguda dels articles seleccionats .....	38
Taula 3:	Estratègies de cerca .....	56
Taula 4:	Estratègia de cerca aplicada a cada país.....	58
Taula 5:	Anàlisi del rigor científic dels estudis qualitius .....	60
Taula 6:	Anàlisi del rigor científic de les revisions sistemàtiques.....	61
Taula 7:	Anàlisi del rigor científic dels estudis descriptius transversals .....	62

## Resum

**CONTEXT.** La Infermera de Pràctica Avançada és una figura que avança de manera diferent en cada país. Actualment encara falta estudiar sobre quin paper i quines funcions pot realitzar dins del cribratge precoç prenatal.

**OBJECTIU.** Descriure quines són les competències que la Infermera de Pràctica Avançada pot desenvolupar en l'àmbit del cribratge prenatal per comparar la legislació espanyola amb la legislació d'altres països europeus.

**METODOLOGIA.** La pregunta d'investigació és: La figura de la Infermera de Pràctica Avançada, experta en el cribratge precoç prenatal, està més desenvolupada en altres països d'Europa que no pas a Espanya?.

Es realitza una revisió exploratòria a les bases de dades PubMed, Science Direct i Web of Science. Els estudis s'han publicat els últims 10 anys i tots parlen del cribratge prenatal. L'avaluació del rigor científic s'ha analitzat mitjançant les escales de CASPe i QARI. Els resultats s'han classificat segons el país europeu, el professional sanitari i s'han organitzat segons tres temàtiques, en funció de la informació aportada per cada article: rol en el cribratge prenatal, ecografia obstètrica i coneixements genètics.

**RESULTATS.** En cada país europeu, les tasques realitzades per les infermeres/llevadores són similars però no iguals. No hi ha una legislació que defineixi quines competències han de tenir dins del cribratge. A Europa, la Infermera de Pràctica Avançada encara li falta agafar reconeixement, però els Estats Units, és un país on aquest concepte es troba més desenvolupat, ja que hi ha tasques que ja són reconegudes com habilitats avançades.

**CONCLUSIÓ.** Les llevadores són les principals responsables del cribratge en la majoria de països europeus. Les tasques són similars, tot i que hi ha algun país on la infermera, amb formació prèvia, està capacitada per realitzar altres funcions. La falta de competències genètiques, produeix un baix domini dels conceptes necessaris per oferir informació i assessorament prenatal.

**PARAULES CLAU** (incloent MeSH). *prenatal screening, competences, genetic counseling, prenatal Diagnosis/methods, advanced practice nursing.*

## Resumen

CONTEXTO: La Enfermera de Práctica Avanzada es una figura que avanza de forma diferente en cada país. Todavía falta estudiar sobre qué papel y qué funciones puede realizar dentro del cribado precoz prenatal.

OBJETIVO: Describir cuáles son las competencias que la Enfermera de Práctica Avanzada puede desarrollar en el ámbito del cribado prenatal para comparar la legislación española con la legislación de otros países europeos.

METODOLOGÍA: La pregunta de investigación es: La figura de la Enfermera de Práctica Avanzada, experta en el cribado precoz prenatal, está más desarrollada en otros países de Europa que en España?.

Se realiza una revisión exploratoria en las bases de datos PubMed, Science Direct y Web of Science. Los estudios se han publicado los últimos 10 años y todos hablan del cribado prenatal. La evaluación del rigor científico ha analizado mediante las escalas de CASPe y QARI. Los resultados se han clasificado según el país europeo, el profesional sanitario y se han organizado según tres temáticas, en función de la información aportada por cada artículo: rol en el cribado prenatal, ecografía obstétrica y conocimientos genéticos.

RESULTADOS: En cada país europeo, las tareas realizadas por las enfermeras / matronas son similares pero no iguales. No hay una legislación que defina qué competencias deben tener dentro del cribado. En Europa, la Enfermera de Práctica Avanzada todavía le falta coger reconocimiento, pero los Estados Unidos, es un país donde este concepto se encuentra más desarrollado, ya que hay tareas que ya son reconocidas como habilidades avanzadas.

CONCLUSIÓN: Las matronas son las principales responsables del cribado en la mayoría de países europeos. Las tareas son similares, aunque hay algún país donde la enfermera, con formación previa, está capacitada para realizar otras funciones. La falta de competencias genéticas, produce un bajo dominio de los conceptos necesarios para ofrecer información y asesoramiento prenatal.

PALABRAS CLAVE (incluyendo MeSH): *prenatal screening, skills, genetic counseling, prenatal Diagnosis / methods, advanced nursing practice*

## *Abstract*

**CONTEXT:** The Advanced Practice Nurse is a figure that advances differently in each country. There is still a long way to go to study what role and what functions it can perform within prenatal early screening.

**OBJECTIVE:** To describe the competencies that the Advanced Practice Nurse can develop in the field of prenatal screening to compare Spanish legislation with the legislation of other European countries.

**METHODOLOGY:** The research question is: Is the figure of the Advanced Practice Nurse, an expert in early prenatal screening, more developed in other European countries than in Spain?

An exploratory review is performed on the PubMed, Science Direct, and Web of Science databases. The studies have been published for the last 10 years and all of them talk about prenatal screening. The assessment of scientific rigor has been analyzed using the CASPe and QARI scales. The results were classified according to the European country, the health professional and were organized according to three themes, based on the information provided by each article: role in prenatal screening, obstetric ultrasound and genetic knowledge.

**RESULTS:** In each European country, the tasks performed by nurses / midwives are similar but not the same. There is no legislation that defines what competencies they should have within screening. In Europe, the Advanced Practice Nurse still needs recognition, but the United States is a country where this concept is more developed, as there are tasks that are already recognized as advanced skills.

**CONCLUSION:** Midwives are the main culprits in screening in most European countries. The tasks are similar, although there are some countries where the nurse, with prior training, is trained to perform other functions. The lack of genetic skills produces a low mastery of the concepts needed to provide prenatal information and counseling.

**KEY WORDS** (including MeSH): prenatal screening, skills, genetic counseling, prenatal Diagnosis / methods, advanced nursing practice.

## 1 Introducció

El cribratge precoç prenatal ha esdevingut en els últims anys, una tècnica diagnòstica molt utilitzada arreu d'Europa. Tot i així, existeixen diferents mètodes de detecció en cada país, ja que cadascun d'aquests es regeix a partir d'una legislació diferent (1). El paper de la infermera és present en el procés, però per falta de competències, moltes de les funcions del cribratge queden en mans de les llevadores o ginecòlegs. Avui en dia, es comença a parlar de la figura de la Infermera de Pràctica Avançada (IPA), la qual és una infermera d'atenció general que ha adquirit una base de coneixements experts, complexes habilitats per la presa de decisions i competències clíniques per a la pràctica clínica ampliada a nivell avançat (2). Als Estats Units i cada vegada més al Regne Unit, les IPA com especialistes i infermeres, han obtingut reconeixement i ja diagnostiquen problemes de salut i prescriuen medicaments i altres cuidatges, segons les regulacions estatals (3).

Des de la creació de l'Eurocat, l'organització europea, creada l'any 1979, que s'encarrega de la vigilància epidemiològica de les anomalies congènites, hi va haver un augment del nombre de malformacions congènites que es diagnostiquen prenatalment. Estudis de l'Eurocat han mostrat diferències regionals significatives en les taxes de detecció prenatal a Europa. A cada país s'han establert diferents polítiques, a causa de la disponibilitat de diferents recursos, la finalització de les lleis de l'embaràs i les condicions socials i els factors culturals que varien entre aquests (4). La IPA en el cribratge prenatal, podria ser un professional capacitat per realitzar tasques de control, de seguiment, d'interpretació de resultats i d'assessorament a les famílies.

## 1.1 Infermera de Pràctica Avançada

L'aparició i l'ús del concepte IPA és molt recent. Durant els anys 70 es va començar a utilitzar per primer cop aquest terme als Estats Units. En aquella època va haver-hi una extensió del rol infermer essencial per facilitar les cures a tota la població i per respondre a les demandes socials del moment. La integració de nous models infermers adquirits mitjançant màsters o doctorats, van donar pas al desenvolupament de programes de formació que van acabar donant lloc al terme de IPA. Tot i ser un concepte sorgit als Estats Units i que va avançar cap el Canadà, al llarg dels anys s'ha anat expandint a altres països europeus com per exemple, Regne Unit, Irlanda, Bèlgica, etc. Tot i això, el terme no ha evolucionat de la mateixa manera en tots els països, ja que en el cas del territori espanyol, la figura de moment no ha assolit prou reconeixement (5).

La IPA és una figura professional que ha adquirit la base de coneixements experts i habilitats complexes. Aquesta posseeix una competència i unes responsabilitats professionals avançades, atorgant la capacitat per prendre decisions clíniques, realitzar diagnòstics, avaluacions, receptes, gestió de casos i implementació de programes o plans d'actuació, de manera autònoma. És un professional que realitza moltes activitats tant pràctiques com teòriques, però sempre basades en l'evidència científica. D'aquesta manera, utilitza els seus coneixements, per contribuir en el desenvolupament i el progrés de la mateixa disciplina infermera (6). És important diferenciar el concepte d'infermera especialista amb el d'IPA. La infermera especialista obté coneixements específics en relació amb el camp estudiat, en canvi, la de pràctica avançada fa referència a aquella infermera que adquireix la base de coneixement expert ajustat al context i / o al país en el qual estigui autoritzada per a treballar (7).

El *Internacional Council of Nurses* (ICN), afirma que per ser una IPA, és necessari tenir una formació de nivell avançat, aconseguida a partir de programes de postgrau juntament amb una llicència i certificació. La *American Nurse Associaton*, considera que aquesta formació consta de tres eixos; l'especialització, el desenvolupament dels coneixements i les competències necessàries per adquirir l'autonomia i finalment, la investigació basada en la pràctica clínica (8).



Els rols avançats per a infermeres que realitzen activitats clíniques tradicionalment reservades als metges creixen a tot el món. Diversos països d'Europa es troben en les primeres fases de la seva aplicació. S'han identificat barreres en l'expansió d'aquest rol pràcticament a tots els països. Aquestes inclouen la manca de protecció del títol per a IPA, falta de claredat del rol, barreres financeres, variacions en l'educació, regulacions restrictives innecessàries i resistència dels grups d'interès (9). A nivell europeu, hi ha molts països on existeix la figura de la IPA inclosa dins del pla d'estudis. A Bèlgica, Xipre, República Txeca, Dinamarca, Itàlia, Holanda, Polònia, Suècia, Suïssa, Finlàndia, França i Regne Unit existeix aquesta figura i se l'hi atorga una titulació específica. En canvi, en altres països com Espanya, Alemanya i Grècia, encara no han introduït aquesta figura en l'àmbit legislatiu (10).

A Estats Units, Anglaterra i Canadà, la IPA ja forma part del sistema sanitari, però actualment, a nivell espanyol, aquest model no està desenvolupat per falta de suport legislatiu. La figura més semblant a la IPA a Espanya seria la gestora de casos (11). A Espanya es troba una manca de definició del camp d'actuació de la IPA. Molts governs sanitaris regionals han llançat nous rols d'infermeria amb perfils diferenciats i competències estretes. Aquests nous perfils d'infermeria es poden considerar com a pràctiques avançades. Així doncs, per exemple a les Illes Canàries, el paper de la infermera d'enllaç comunitari s'ha desenvolupat des de l'any 2000, el qual entra dins de l'anomenada continuïtat de l'atenció a domicili. El País Basc té el paper de gerent d'infermera d'enllaç a l'hospital i el de gestora d'infermera de competències avançades. A Andalusia, es va establir la *enfermera gestora de casos* (EGC) per ajudar a les famílies a afrontar situacions de salut complexes tant a nivell comunitari com a nivell hospitalari. Aquest paper es va implementar també a Catalunya, València, Navarra, Madrid, Múrcia i Aragó. Segons les competències i funcions de la IPA esmentades abans, la EGC podria considerar-se com una IPA (9).

A diferents països com EUA, Canadà, Regne Unit i Austràlia, entre d'altres, es va apostar des de fa uns anys pel desenvolupament de la IPA. En canvi, a Catalunya i a Espanya, des de fa pocs anys s'han generat i adaptat nous rols i noves competències per les infermeres. A Catalunya existeixen rols d'infermeres que podrien ser considerats de pràctica avançada. Aquests rols fan referència a infermers que es dediquen a camps concrets dins l'atenció, com per exemple, infermera d'úlceres per pressió, d'infeccions nosocomials, d'ostomies caracteritzades per tenir un alt nivell de coneixements teòrics i pràctics basants en l'evidència.

La infermera de gestió de casos o la infermera d'enllaç són professionals que també realitzen rols concrets. A més a més, a Catalunya també es comença a parlar del rol de transició, el qual fa referència a aquelles activitats realitzades tradicionalment pels metges i que comencen a ser assumides per les infermeres. Actualment a Catalunya hi ha un interès general perquè les infermeres assumeixen nous rols i noves responsabilitats, però de moment no existeix un certificat o una acreditació per les IPA. La formació de postgrau o les especialitats, no inclouen competències i resultats propis de l'aprenentatge del model de pràctica avançada. Per aquest motiu, Catalunya a poc a poc va introduint aquest model atorgant noves responsabilitats i rols però sense tenir un reconeixement i unes competències definides (12).

## 1.2 Diagnòstic precoç prenatal

L'Organització Mundial de la Salut (OMS) defineix el diagnòstic prenatal com "aquella acció diagnòstica encaminada a identificar un defecte congènit, incloent-hi qualsevol anomalia del desenvolupament morfològic, estructural, funcional o molecular present al naixement (encara que es pugui manifestar més tard) externa o interna, familiar, esporàdica, hereditària o no, única o múltiple" (13).

Al llarg dels anys, el diagnòstic prenatal ha mostrat un desenvolupament impressionant. El nombre de dones diagnosticades ha augmentat i s'ha pogut identificar, en l'etapa prenatal, més de la meitat de fetus que presenten malformacions o problemes secundaris. La trisomia 21 o síndrome de Down ha sigut i és un dels objectius principals del diagnòstic, ja que és l'aneuploidia més freqüent dels nounats amb una supervivència prenatal més prolongada. Per aquest motiu, és important detectar malalties hereditàries del cercle familiar per poder orientar el diagnòstic prenatal i realitzar les proves corresponents. Els problemes congènits poden deixar seqüeles importants com la invalidesa o el retard mental i sensorial i aquests són els responsables de més del 20 % de morts durant el període de 0-4 anys (14).

Abans de començar les proves del cribratge prenatal, és molt important conèixer la història familiar tant de la gestant com de la parella i realitzar una anamnesi a la primera visita per detectar el risc de repetició o aparició d'una alteració genètica. Per aquest motiu s'han de tenir en compte els antecedents mèdics i antecedents reproductius (13).

El cribratge prenatal habitual consta principalment de dues tècniques: el cribratge bioquímic i el cribratge ecogràfic. En primer lloc, el cribratge bioquímic consisteix en l'anàlisi de la sang de la mare per analitzar diferents marcadors i identificar així si pot ser portadora d'un defecte morfològic o cromosòmic. Aquest cribratge es pot fer al final del primer trimestre (setmana 8-12) o més tardanament (setmana 14-18). En totes dues situacions s'utilitzen paràmetres bioquímics diferents. En segon lloc, es realitza el cribratge ecogràfic per detectar possibles malformacions en el fetus. Actualment, també hi ha alguns centres que ofereixen el cribratge precoç combinat, que es basa en realitzar les dues proves (ecogràfica i bioquímica) entre la setmana 8 i la 13. Mitjançant els resultats obtinguts d'aquestes dues proves, es farà el càlcul de l'índex de risc. La decisió de realitzar una tècnica invasiva de diagnòstic prenatal vindrà condicionada pel resultat de l'índex de risc segons aquest cribratge, tot adequant-se i individualitzant-se en cada cas i en cada situació (15).

#### *1.2.1 Cribratge prenatal a Espanya*

La Societat Espanyola de Ginecologia i Obstetrícia (SEGO) i les autoritats sanitàries autonòmiques han dissenyat programes de diagnòstic prenatal per detectar embrions amb anomalies congènites, discapacitats o amb alteracions genètiques o cromosòmiques. Avui en dia el test de cribratge àmpliament establert a Espanya engloba paràmetres ecogràfics com la mesura de la Transparència Nucal (TN) i paràmetres bioquímics analitzats en el sèrum matern, com la mesura de la fracció  $\beta$  lliure de la Gonadotrofina Coriònica Humana ( $\beta$ -hCG) i la Proteïna Plasmàtica Placentària A (PAPP-A). L'estratègia més recomanada per presentar un major rendiment és la recollida de la mostra per  $\beta$ -hCG i PAPP-A sèriques entre les setmanes 9-10 i la realització d'una ecografia a la setmana 12 (16).

Actualment existeix el cribratge prenatal no invasiu bàsic i l'ampliat. El bàsic detecta principalment la síndrome de Down (trisomia 21), síndrome d'Edwards (trisomia 18), síndrome de Patau (trisomia 13) i anomalies en els cromosomes sexuals. A més, també pot informar del sexe del nounat. En canvi, l'ampliat a més de detectar les malalties del bàsic, el test permet detectar altres alteracions genètiques conegudes com a microdeleccions. Aquestes són petites pèrdues de material genètic que s'associen a greus problemes del desenvolupament del nounat com per exemple, la síndrome de Di George, la síndrome de

deleció 1p36, la síndrome de Cri-du-chat, la síndrome d'Angelman i la síndrome de Prader-Willi (17).

Les proves de cribratge no sobrepassen la setmana 20 de l'embaràs per tal de proporcionar informació a la dona de les possibles malformacions, per poder prendre una decisió en conseqüència i tramitar la interrupció de l'embaràs dins dels paràmetres de la llei. En aquests casos, es parla d'avortament eugenèsic. Segons l'OMS l'avortament es defineix com "la interrupció de l'embaràs quan el fetus encara no és viable fora del ventre matern"(18). El terme d'avortament eugenèsic sorgeix a les últimes dècades del s. XX, quan la capacitat per diagnosticar problemes prenatals va permetre detectar malalties sense tractament o que presenten riscos fetals importants. Per aquest motiu, aquesta tipologia d'avortament només pot tenir lloc mitjançant un diagnòstic prenatal amb la finalitat de disminuir la prevalença dels defectes congènits en la població (13).

Un cop realitzat el cribratge bàsic amb tècniques no invasives, s'analitzen els resultats bioquímics obtinguts i el de les ecografies per tal de valorar el risc del fetus de presentar anomalies genètiques. En el cas que els resultats de les ecografies i els marcadors bioquímics mostrin un elevat risc d'alteracions cromosòmiques, es procedeix a realitzar proves més precises com són les de caràcter invasiu. En els últims anys s'ha incorporat el mètode de cribratge prenatal no invasiu basat en l'anàlisi de l'ADN fetal lliure circulant (ADN-lc) en el plasma matern per al cribratge de les trisomies fetals. Tot i així, s'ha de tenir en compte que l'origen de l'ADN fetal que es troba circulat en la sang materna no és realment fetal sinó placentari i per tant, el test d'ADN-lc no és del tot diagnòstic. Per aquest motiu, segons els resultats obtinguts en aquesta prova i en les ecografies anteriors, per realitzar un diagnòstic amb més exactitud, és necessari l'obtenció de material genètic mitjançant l'amniocentesi o biòpsia corial que són tècniques invasives que poden ocasionar determinats riscos com per exemple la pèrdua gestacional i per tant, és una prova que no es pot realitzar per desig matern, sinó que es realitza només quan hi ha criteris d'indicació mèdica. Aquesta prova permet detectar amb més precisió l'anomalia cromosòmica més freqüent que és la trisomia 21, però també detecta altres trisomies com la 13 i la 18 (19).

### *1.2.2 Malalties cromosòmiques més comunes*

L'objectiu principal del cribratge prenatal bàsic és detectar la síndrome de Down, la síndrome d'Edwards i la síndrome de Patau. Les proves realitzades ens proporcionen informació per poder identificar aquelles embarassades amb un major risc de presentar el fetus afectat per aquestes síndromes (20).

La síndrome de Down o trisomia 21, s'origina per la presència d'un cromosoma extra o d'un segment específic del cromosoma 21. És la cromosomopatia més freqüent i millor coneguda fins al moment. La seva principal característica és el retard mental acompanyat d'altres fenotips com un retard del creixement intrauterí, retard del desenvolupament i dèficit intel·lectual, boca i nas petits, pavellons auriculars de mida disminuïda, microbraquicefàlia, braquidactília, clinodactília del cinquè dit, plec palmar únic, increment en l'espai entre el primer i segon dit del peu i una cardiopatia congènita. L'esperança de vida dels individus amb síndrome de Down ha augmentat substancialment en els últims anys. Si no hi ha presència de cardiopatia, la supervivència sol arribar fins a la sisena dècada de la vida (21).

La síndrome d'Edwards, també anomenada trisomia 18, es caracteritza per la presència d'un cromosoma 18 extra. Aquesta alteració provoca un retard en el creixement intrauterí, dolicocefàlia, fissures palpebrals curtes, pavellons auriculars dismòrfics, pell abundant al clatell, malformacions cardíques, gastrointestinals, oculars, extremitats i sistema nerviós central i un retard en el desenvolupament motor. La taxa mitjana de supervivència és de 3 a 14 dies i aquests nadons acostumen a tenir una mort sobtada, causada per apnees centrals, insuficiència cardíaca i respiratòria (22).

Finalment, la síndrome de Patau o trisomia 13, és una síndrome greu, que és originada per la presència de tres còpies del cromosoma 13. Les característiques clíniques principals inclouen microcefàlia, polidactília post axial, microoftàlmia, llavi/paladar enfonsat, malformacions cardíques i insuficiència respiratòria. En aquests casos, menys del 10 % sobreviuen al primer dia (22).

### 1.2.3 Tipus de proves

A totes les embarassades que acudeixen a la consulta obstètrica per al control de l'embaràs se les convida a participar en el cribratge prenatal d'anomalies congènites (Figura 1) i han de signar un model de consentiment on s'explica les diferents proves del cribratge. La informació és un dret fonamental de la persona i jurídicament exigible. Aquesta informació ha de ser: completa, intel·ligible, evitar confrontament d'idees, amb visió de futur, no s'han de demanar conclusions de forma immediata i s'ha de donar temps a les famílies per a què la puguin comprendre. La informació i el consentiment són part d'un procés que promou els valors fonamentals en les relacions clíniques, per aquest motiu, tota gestant ha d'estar informada durant el procés. El responsable de l'assessorament ha de ser una professional que conegui els mètodes de cribratge i el diagnòstic prenatal, per ser capaç d'interpretar els resultats de manera correcta i posseir les habilitats comunicatives necessàries per transmetre la informació. Després del diagnòstic se li han d'explicar totes les possibilitats que els ofereix el servei sanitari en relació amb la continuïtat de l'embaràs, incloent-hi facilitar el contacte amb associacions específiques; així com la interrupció de la gestació d'acord amb els supòsits previstos per la llei (23).

El cribratge del primer trimestre es basa en una extracció de sang juntament amb una ecografia per datar la gestació i mesurar la TN amb la finalitat de detectar el risc d'anomalia cromosòmica. En canvi, el cribratge del segon trimestre inclou una ecografia morfològica per detectar anomalies congènites del tub renal (24).

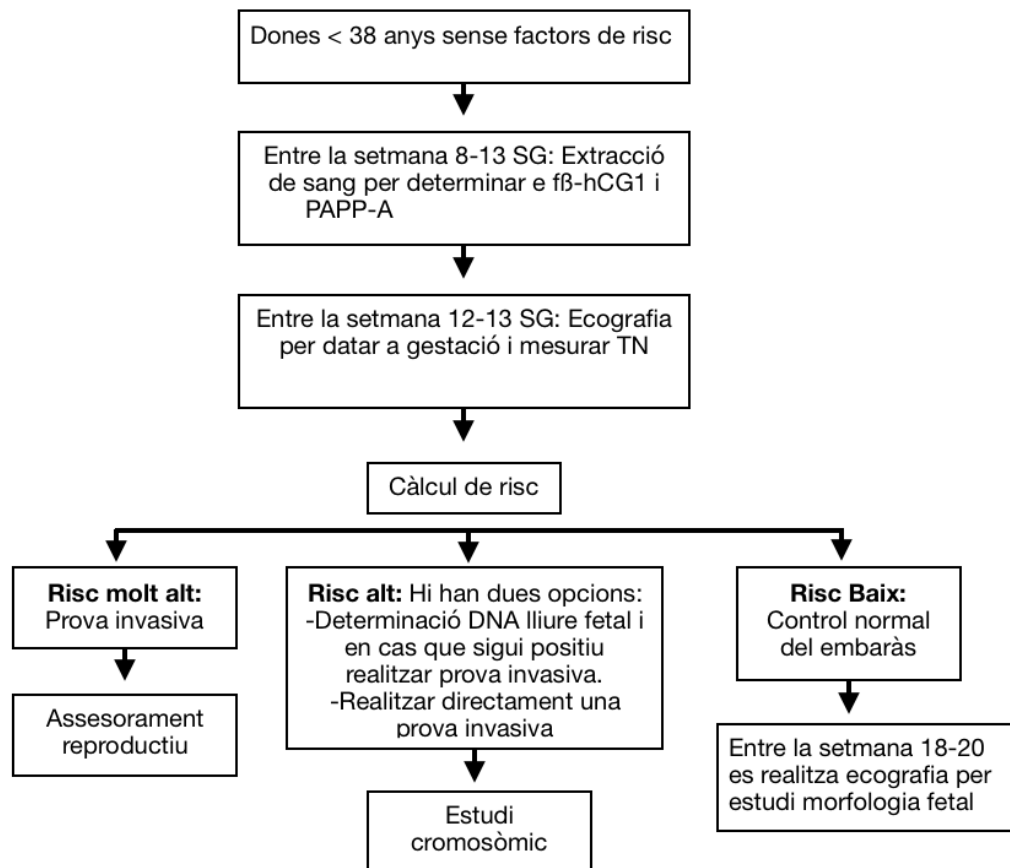


Figura 1: Algoritme del cribratge prenatal

Font: Creació pròpia a partir de la informació del document de J. Nogueira (24).

A les dones que accedeixin a la consulta més tard de la setmana 14 se'ls ofereix la possibilitat de participar en el cribratge del segon trimestre juntament amb una extracció de sang per a la determinació dels paràmetres següents: fβ-hCG, AFP3 , uE34 i inhibina A (25).

#### 1.2.3.1 Proves no invasives

Habitualment al primer mes d'embaràs es realitza el cribratge combinat en un temps, que consisteix en realitzar l'ecografia i l'extracció de sang el mateix dia. Després de mesurar la TN i de calcular els paràmetres bioquímics, un programa informàtic calcula el risc d'anomalies cromosòmiques.

- Transparència Nucal (TN):

El marcador ecogràfic principal és la TN. La prova consisteix en mesurar el gruix de la zona eco negativa de la nuca del fetus. Per a això, es realitza una tall sagital i mig embrionari, i

preferentment l'embrió ha d'haver-se situat en posició horitzontal en relació amb la pantalla de l'ecografia. La mesura de la TN es pot realitzar quan la longitud crani-caball<sup>1</sup> fetal es troba entre 45 i 84 mm, corresponent a una edat gestacional d'11 – 13 setmanes de gestació. El valor normal és inferior a 3 mm. Si aquest es troba augmentat, ens indica la presència de les trisomies 21, 18 i 13 i alteracions estructurals, principalment cardíques (26).

- Marcadors bioquímics:

L'extracció de sang materna es pot realitzar entre les 8 – 13 setmanes o 13 + 6 dies, preferentment entre les 8 – 12 setmanes. Es determina la fracció lliure de la Gonadotrofina Coriònica ( $\beta$ -hCG) i la Proteïna Plasmàtica A associada a l'embaràs (PAPP-A). De totes maneres, en el cas que la gestant consulti a partir de les 14 setmanes de gestació i, per tant, això vol dir que no s'ha realitzat el cribratge combinat del primer trimestre, en el cribratge bioquímic del segon trimestre es determinen quatre marcadors bioquímics: l'Alfa-Feto-Proteïna (AFP), la fracció lliure de la Gonadotrofina Coriònica ( $\beta$ -hCG), l'Estriol no Conjugat (uE3) i la Inhibina A (27).

- Fracció lliure de la Gonadotrofina Coriònica ( $\beta$ -hCG): És una glicoproteïna sintetitzada per l'embrió poc després de la fecundació. És de gran utilitat per determinar el diagnòstic de l'embaràs. Valora la viabilitat fetal, l'embaràs ectòpic, permet la detecció d'anomalies cromosòmiques i també és un marcador tumoral.
- Proteïna Plasmàtica A associada a l'embaràs (PAPP-A): És una proteasa glicosilada. És el principal marcador d'anomalies cromosòmiques fetals en el primer trimestre d'embaràs.
- Alfa-Feto-Proteïna (AFP): És una proteïna present a la sang materna durant la gestació. Ens proporciona informació sobre possibles defectes en el SNC i malformacions del tub neural. A més a més, quan es troba disminuïda indica la presència d'alteracions cromosòmiques com la síndrome de Down. És un bon marcador de benestar fetal entre 14 – 16 setmanes.

---

<sup>1</sup> La longitud crani-caball és la mesura que s'utilitza per quantificar la longitud de l'embrió i el fetus durant les primeres setmanes de gestació. Bàsicament mesura la distància que hi ha entre la coroneta i el copró (56).



- Estriol no Conjugat (uE3): És un estrogen sintetitzat per la placenta que se sol detectar a partir de la 9<sup>a</sup> setmana de gestació i augmenta progressivament fins al final de l'embaràs. Nivells baixos d'estriol s'associen a malaltia encefàlica, malalties hipertensives de l'embaràs, restricció del creixement fetal, cromosomopaties, síndrome de Down i mort fetal.
- Inhibina A: És una glicoproteïna amb acció hormonal. Hi ha un pic de concentració en sèrum materna les 8 –10 setmanes i un altre a les 36 – 37 setmanes (19).
- ADN circulant (AND-Ic):  
 Aquesta prova es basa en l'anàlisi del AND total circulant en el plasma matern. Consisteix en una extracció de sang maternal perifèrica per analitzar l'ADN fetal lliure, que en tots els embarassos passa de la placenta de la mare en una petita quantitat. Dóna informació sobre si existeix un risc elevat de tenir una síndrome de Down, d'Edwards o de Patau. El moment òptim per realitzar la prova és durant la 12a setmana de gestació.  
 Un cop obtinguda la mostra, aquesta és sotmesa a noves tècniques de seqüenciació massiva, oferint resultats molt precisos. Es tracta de la prova més completa disponible fins al moment, ja que examina tots els cromosomes identificant i permet detectar el risc d'anomalies cromosòmiques.  
 El test d'ADN-Ic es tracta d'un mètode de cribratge on els resultats positius sempre requereixen confirmació mitjançant tècnica invasiva i els negatius no exclouen malformacions congènites al 100%.  
 Aquesta tècnica no invasiva detecta anomalies cromosòmiques utilitzant l'ADN fetal lliure en sang materna aportant una sèrie d'avantatges importants per detectar les aneuploidies fetals respecte a les tècniques invasives (amniocentesi o biòpsia corial), ja que aquestes últimes presenten riscos superiors pel fetus i la gestant; per exemple, la literatura afirma que una de cada mil amniocentesis realitzades i dos de cada mil biòpsies coriòniques realitzades causen un avortament (28).

### 1.2.3.2 Proves invasives

Els criteris que indiquen la realització de proves invasives són els següents:

- Malaltia prou greu que justifiqui l'avortament.
- Malaltia sense tractament.
- Risc significativament alt que es presenti la malaltia.
- Test d'ADN fetal positiu per a les anomalies cromosòmiques.
- Anomalia cromosòmica en un dels progenitors.
- Anomalia morfològica fetal.
- Restricció de creixement uterí precoç i greu.
- TN amb resultats compatibles de malformacions (25).

Actualment existeixen diferents proves invasives:

- **Biòpsia Coriònica:**

La prova es basa en l'obtenció de vellositats coriòniques per via transcervical o transabdominal a partir de les 10 setmanes de gestació per realitzar un anàlisi citogenètica o molecular. Aquestes vellositats són unes membranes presents durant la gestació que es localitzen entre el fetus i la mare.

La biòpsia coriònica hauria de ser el mètode d'elecció després d'un resultat d'alt risc en el primer trimestre, ja que permet estudis citogenètics, moleculars i bioquímics molt precisos. Proporciona un resultat vàlid en el 99% dels casos; l'1 % fa referència al fet que de vegades cal recórrer a la realització d'una altra prova com pot ser l'amniocentesi. El risc d'avortament és del 0,2%, similar al de l'amniocentesi (23).

- **Amniocentesi:**

Aquesta prova consisteix en l'extracció de líquid amniòtic a partir d'una punció percutània, és a dir, la introducció d'una agulla a l'abdomen matern. La punció permet obtenir cèl·lules d'origen fetal per poder d'aquesta manera fer l'estudi cromosòmic. L'amniocentesi no es pot fer abans de la 15a setmana de gestació, ja que abans d'aquesta setmana, l'arribada a la cavitat amniòtica és més difícil i per tant, hi ha més risc de pèrdua gestacional (23).

És una prova que implica riscos, per aquest motiu, el metge ha d'explicar a la parella els riscos potencials possibles i els avantatges. Existeixen dos tipus de riscos, els materns i els fetals. Els riscos materns inclouen metrorràgies, infecció microbiana, punció de la víscera abdominal, hemorràgia feto-maternal i isoimmunització<sup>2</sup>. Els riscos fetals impliquen pèrdues fetals o avortaments, lesió fetal per punció, que es deriven de la pèrdua de líquid amniòtic, complicacions del part, complicacions neonatals o més tardanes. Estudis actuals situen el risc d'avortament post amniocentesi entre un 0,1-0,2 % (29).

- **Cordocentesi:**

La cordocentesi és una prova que presenta una tècnica més difícil i que per tant, presenta un risc de pèrdua fetal del 2%. La prova es basa en obtenir cèl·lules aptes per realitzar un cariotip i detectar canvis en les regions cromosòmiques. Per obtenir-les es realitza una punció percutània materna dirigida al cordó umbilical.

La tècnica no es pot fer abans de les 18 – 19 setmanes de gestació. Per aquest motiu, és una prova que es realitza principalment quan es detecten anomalies genètiques a l'ecografia de la setmana 20 (23).

### *1.2.3.3 Tipus d'estudi a partir de les proves de cribratge*

L'avaluació de les mostres fetals obtingudes mitjançant les proves invasives permeten fer els següents estudis genètics:

- **Cariotip:** mitjançant un cultiu de cèl·lules fetals, es realitza un estudi de tots els cromosomes podent detectar i diagnosticar alteracions numèriques i estructurals d'aquests. El seu límit de resolució és baix, provocant que no tingui capacitat per detectar microdeleccions, pèrdua d'un fragment del material cromosòmic, i microduplicacions. L'obtenció dels resultats pot tardar diversos dies. Si es realitza un cultiu breu els resultats poden tardar uns 7 dies, en canvi, si el cultiu és llarg, aquests poden tardar fins a 21 dies.

---

<sup>2</sup> Producció materna d'anticossos (Ag) de classe IgG en contra un Ag eritrocitari fetal, absent en la mare i per tant d'origen patern, com a resposta a un contacte prèvi amb el Ag (57).

- *Quantitative Protein Chain Reaction Fluorescence* (QF-PCR): és l'estudi de diverses seqüències d'ADN amb la finalitat d'identificar la reacció en cadena de la QF-PCR per quantificar el nombre de cromosomes 21, 18, 13, X, i així permetre diagnosticar aneuploidies i triploidies dels cromosomes. És una prova que es caracteritza per ser ràpida, ja que el resultat s'obté entre 24 i 48 hores.
- Micromatriu: Es basa en una prova molecular sense requerir cultiu cel·lular. Detecta les microdeleccions, microduplicacions i anomalies cromosòmiques desequilibrades. El resultat tarda 7-8 dies (25).

#### *1.2.4 Participació i paper que adopta la infermera a Espanya*

A Espanya, els responsables del seguiment i del control de l'embaràs són els obstetres, les llevadores i les infermeres. Segons el Butlletí Oficial de l'Estat (BOE), les llevadores han de tenir una participació activa en els programes d'atenció a la dona en totes les etapes de la vida, de salut sexual i reproductiva i de salut maternoinfantil. En aquests programes la llevadora afavoreix la normalitat en el procés fisiològic en l'atenció de l'embaràs, part i puerperi, a més de desenvolupar activitats de promoció i prevenció de la seva salut sexual. Aquesta figura té un paper molt important en el cribratge prenatal, ja que realitza educació, assessorament i s'encarrega de sol·licitar exàmens en el diagnòstic prenatal (30).

Les llevadores que treballen en aquest nivell assistencial, han d'informar les dones sobre les diferents proves de diagnòstic prenatal que s'ofereixen en el marc del seguiment bàsic de l'embaràs. També s'encarreguen de l'obtenció del consentiment informat per al cribratge i de sol·licitar les proves basades en marcadors bioquímics i ecogràfics (TN).

La informació que han de proporcionar a la primera visita és la següent:

- Comunicar les diferents vies a seguir en funció que el resultat del cribratge sigui positiu o negatiu.
- El significat del nivell de risc que s'obté amb el cribratge i que no proporciona un diagnòstic definitiu.
- Informació sobre la biòpsia corial i l'amniocentesi: en què consisteixen i quan estan indicades.
- Informació objectiva i precisa sobre la síndrome de Down.

Un cop obtinguts els resultats, aquests seran comunicats per la mateixa llevadora que fa el seguiment de l'embaràs. En cas que el resultat sigui de rics, el laboratori ho ha de comunicar de manera immediata al facultatiu del servei d'obstetrícia de referència. Aquest professional serà qui informará la gestant sobre el significat del resultat de risc elevat, li oferirà la realització d'una prova invasiva, explicant la tècnica i el tipus d'anàlisi genètica que comporta (31).

### 1.3 Història de la formació de la infermera en genètica

El consell genètic és un procés dinàmic de comunicació per identificar els individus en situació de risc, informar de la possibilitat de desenvolupar una malaltia, de transmetre-la i de les mesures disponibles per al seu diagnòstic precoç. La infermera amb coneixements en genètica i amb bona formació pot desenvolupar un paper decisiu en el seguiment d'aquestes persones. Els estudis genètics, en l'actualitat, són necessaris per confirmar un diagnòstic quan els símptomes ja estan presents, identificar individus amb un major risc de presentar una malaltia, el context d'una història familiar de la mateixa malaltia, identificar un pacient que és portador d'una alteració recessiva, com a tècnica de cribratge d'alteracions genètiques prenatales, o bé com a tècnica de cribratge de malalties genètiques en els recents nascuts (32). En molts països, s'ha demostrat que els assessors genètics i les infermeres genètiques capacitats adequadament poden oferir atenció clínica als pacients que busquen informació o proves genètiques (33).

La formació genètica acadèmica d'infermeria ha avançat de forma diferent als països europeus i als Estats Units. Ja fa 30 anys que es va incorporar als Estats Units degut a la necessitat d'incloure continguts sobre genètica humana en la formació de les infermeres. Gràcies a aquests impulsos, la infermera nortamericana ha integrat la genètica en la seva atenció i cura assistencial. Des d'aleshores la incorporació de terminologia genètica ha estat gradual i actualment ja existeixen programes específics per a la formació de professionals especialistes en consell genètic (32). La *International Society of Nurses in Genetic* (ISONG), constitueix la màxima organització internacional d'infermeres dedicades al consell genètic. Aquesta entitat ha validat documents normatius que donen la base a les competències, estàndards, funcions, i qüestions ètiques pels professionals en aquest àmbit. A Europa,

destaca l'entitat anomenada *The European Society of Human Genetics* (ESHG) . La ESHG ha generat documents de consens entre els quals destaquen:

- *Professional and educational standards for genetic counsellors in Europe*
- *Code of professional practice for genetic counsellors in Europe*
- *Core competences for genetic counsellors*

A nivell europeu el *European Network of Genetic Nurses and Counselors* va realitzar un estudi per conèixer la implementació de l'activitat de l'assessorament genètic en infermeria. Els resultats van demostrar que França i Noruega tenien un marc legal i actualitzat específic en l'àmbit del consell genètic en infermeria. D'altres països posseïen programes educatius específics i el Regne Unit i Holanda ja parlaven d'acreditacions o registres nacionals de conselleres genètiques. En canvi, Espanya sempre ha anat un pas enrere. De totes les comunitats autònomes, només Andalusia i País Basc disposen d'un pla en genètica en el camp de la infermeria (34).

Fins el moment, dins de diferents països europeus, les regulacions sobre la prestació de serveis genètics s'organitzen de manera diferent. La varietat de normes es deu al fet que les proves genètiques sovint es consideren directament relacionades amb els serveis de salut. Per exemple, al Regne Unit i als Països Baixos, hi ha més de quatre consellers per milió de població, mentre que a Alemanya, Hongria, Turquia i República Txeca, els consellers són facultatius especialistes. Hi ha programes educatius específics per a assessors genètics a set països europeus, però només França té un marc legal específic per als assessors genètics (33). En canvi, a Espanya desafortunadament, no existeix regulació clara i específica en relació amb aquesta professió. Tot i el nombre elevat de pacients afectats per patologies genètiques, les especialitats MIR i EIR en genètica i el reconeixement de la formació específica en l'assessorament genètic són inexistents (35).

S'ha demostrat que la inclusió de consellers genètics no mèdics o infermeres genètiques especialitzades, com a part d'un equip multidisciplinari, és una manera eficaç de prestar serveis d'assessorament genètic en diversos països com el Regne Unit, els Estats Units, el Canadà i Austràlia. El paper del conseller genètic és diferent del d'un genetista mèdic o d'un científic de laboratori, perquè el conseller genètic no sol formar-se generalment per fer un

diagnòstic ni realitzar proves de laboratori, sinó que té les habilitats i la formació per a proporcionar informació als pacients de forma entenedora, donant suport als pacients a l'adaptació al diagnòstic i a la presa de decisions autònomes (33).

#### 1.4 Justificació

La Infermera de Pràctica Avançada és una figura que de mica en mica va agafant protagonisme. L'interès cap a l'especialitat maternoinfantil, ha fet plantejar-me estudiar la relació entre cribratge prenatal i la possible participació de la Infermera de Pràctica Avançada en aquest procés. Per aquest motiu, he trobat interessant relacionar els dos conceptes per buscar la informació existent en el nostre continent.

A Espanya, aquesta terminologia encara li falta molt per avançar, però a nivell internacional, aquest concepte és més present en l'àmbit de la infermeria. He trobat interessant conèixer la presència de països europeus que hagin inclòs o no aquesta figura en el cribratge, per poder conèixer quines competències tenen, quines tasques poden realitzar i quines facilitats tenen en comparació a Espanya. Al ser un concepte més utilitzat a Estats Units, també s'ha inclòs informació d'aquest país per contrastar la informació.

En el transcurs de les darreres quatre dècades, el diagnòstic prenatal ha mostrat un desenvolupament impressionant i ràpid. Més de la meitat dels fetus que presenten malformacions poden ser identificats en la fase prenatal mitjançant un estudi de rutina. Els defectes congènits, a més de ser responsables de morts, deixen seqüeles mentals o sensorials. D'aquí la importància d'identificar les persones que pateixen malalties hereditàries amb més susceptibilitat genètica de produir malformacions (14).

Per tot això i per l'escassa informació de quin és el paper de la infermera amb coneixements avançats en el cribratge prenatal a cada país europeu, és justificable la importància de realitzar aquesta revisió per a conèixer, mitjançant l'evidència científica, en quins països participa la infermera en el procés, quines tasques realitza i les capacitats necessàries per a poder oferir aquest servei.

## 2 Objectius

### 2.1 Objectiu general

Descriure quines son les competències que la Infermera de Pràctica Avançada pot desenvolupar en l'àmbit del cribratge prenatal. Identificar la legislació que permet aplicar les competències descrites i comparar les diferències i similituds entre la legislació espanyola i la legislació d'altres països europeus.

### 2.2 Objectius específics

- Identificar si actualment existeixen infermeres que desenvolupin la seva tasca professional en l'àmbit del cribratge prenatal, tant en l'àmbit nacional com europeu.
- Conèixer si existeix legislació tant a nivell nacional com europeu que contempli quines competències poden desenvolupar les Infermeres de Pràctica Avançada.
- Comparar de quina manera la Infermera de Pràctica Avançada a Europa participa en el procés, en relació amb altres països a nivell internacional.
- Descobrir les competències i el grau de coneixement genètic de les infermeres, per identificar les capacitats necessàries per oferir informació i assessorament en el cribratge prenatal.



### 3 Metodologia

Es realitza una revisió exploratòria o *scoping review* entre el setembre del 2019 i maig del 2020 sobre els professionals sanitaris implicats en el cribratge prenatal a Europa. La informació s'extreu de base de dades científiques i de bibliografia grisa.

#### 3.1 Pregunta d'investigació

S'ha utilitzat l'estructura PICO per construir l'estratègia de recerca. El format inclou el pacient, la intervenció, la comparació i els resultats *outcomes* (Taula 1). Mitjançant aquesta estratègia s'ha obtingut la pregunta d'investigació següent: La figura de la Infermera de Pràctica Avançada, experta en el cribratge precoç prenatal, està més desenvolupada en altres països d'Europa que no pas a Espanya?

Pacient	Infermeres de pràctica clínica avançada
Intervenció	Anàlisi precoç neonatal
Comparació	Comparació de la figura de la infermera experta d'Espanya amb la d'altres països europeus
<i>Outcomes</i> (resultats)	Competències i legislació

Taula 1: Estructura PICO

#### 3.2 Identificació dels estudis

La cerca bibliogràfica s'ha fet en diferents bases de dades: PubMed, Web of Science i Science Direct. Els operadors booleans que s'han fet servir en l'estratègia de cerca han sigut *AND* i *OR*. A més a més, s'ha establert una cerca bibliogràfica fixa, on hi ha una única paraula variable que és el nom del país europeu corresponent i d'aquesta manera, trobar informació específica de cada país (Annex 2). Al ser una revisió exploratòria, també s'han utilitzat articles i documents obtinguts de bibliografia grisa a partir del buscadors *Google Scholar*.

La informació de les estratègies de cerca es pot veure als annexos. A l'Annex 1 s'hi troba la taula que engloba les estratègies de cerca amb els resultats obtinguts i seleccionats pel treball. Al final de la taula hi ha representada l'estratègia de cerca definida on només hi ha

una paraula canviant que fa referència al país europeu consultat. A l'Annex 2 es poden observar els resultats obtinguts d'aquesta estratègia de cada país europeu.

Les paraules claus utilitzades per la cerca han estat: *Nursing, prenatal screening, prenatal diagnosis, competences, obstetrics, genetics*. I pel que fa als termes MeSH: *Prenatal diagnosis, nurse midwives, clinical competences, genetic counseling, prenatal, jurisprudence, prenatal Diagnosis/methods, nursing care, advanced practice nursing*.

Els criteris d'inclusió han sigut els següents:

- Text complet disponible.
- Idioma: castellà, català o anglès.
- Fins a 10 anys d'antiguitat.
- Tots aquells documents que parlin del cribratge prenatal.
- Documents com articles originals o de revisió.

L'únic criteri d'exclusió utilitzat ha estat el fet de no trobar el text complet de l'article.

### 3.3 Confrontació de la informació

Els articles s'han obtingut de diferents bases de dades i bibliografia grisa, seguint els criteris d'inclusió i tenint en compte l'any de publicació, els professionals sanitaris implicats i les funcions d'aquests dins del cribratge prenatal. La informació s'ha organitzat en funció del país i l'any de publicació, començant pels països europeus, seguit dels Estats Units i d'Europa com a continent en la seva globalitat.

La informació extreta dels articles per elaborar els resultats ha sigut la següent: país, autor, any i cita, tipus d'estudi, professional i àmbit, legislació/formació i resum.

Dins l'apartat de professional i àmbit, s'ha escollit tres maneres de classificar l'article en funció de la informació que conté: rol en el cribratge prenatal, ecografia obstètrica i coneixements genètics generals.

### 3.4 Classificació dels resultats

Els resultats s'han classificat seguint les 3 temàtiques esmentades anteriorment (rol en el cribratge prenatal, ecografia obstètrica i coneixements genètics generals). Dins de cada apartat, s'han exposat les competències i les tasques que tenen les infermeres i/o llevadores dins de cada àmbit, agrupant la informació per països i per professionals responsables. També s'hi troba un apartat que parla sobre la legislació i mètodes formatius de cada camp.

### 3.5 Rigor científic

Per avaluar el rigor científic de cada article s'han fet servir diferents escales segons la tipologia d'articles inclosos dins la revisió. En el cas dels estudis qualitatius i les revisions sistemàtiques s'ha fet servir l'escala de *Critical Appraisal Skills Programme español* (CASPe) i en el cas dels estudis transversals la *Qualitative Assessment and Review Instrument* (QARI).

## 4 Resultats i discussió

### 4.1 Resultat de l'estratègia de cerca i rigor científic

El nombre total de documents obtinguts amb la cerca inicial a les bases de dades i a la bibliografia grisa ha sigut de 239 articles. Després d'eliminar els duplicats ( $n = 34$ ) han quedat 205 articles que han estat revisats segons el títol i el resum. Feta aquesta revisió s'han exclòs 152 articles quedant 53 per revisar a text complet. Analitzats els articles, s'han eliminat 32 quedant 20 articles que han estat els que s'han utilitzat en aquesta revisió (Figura 2).

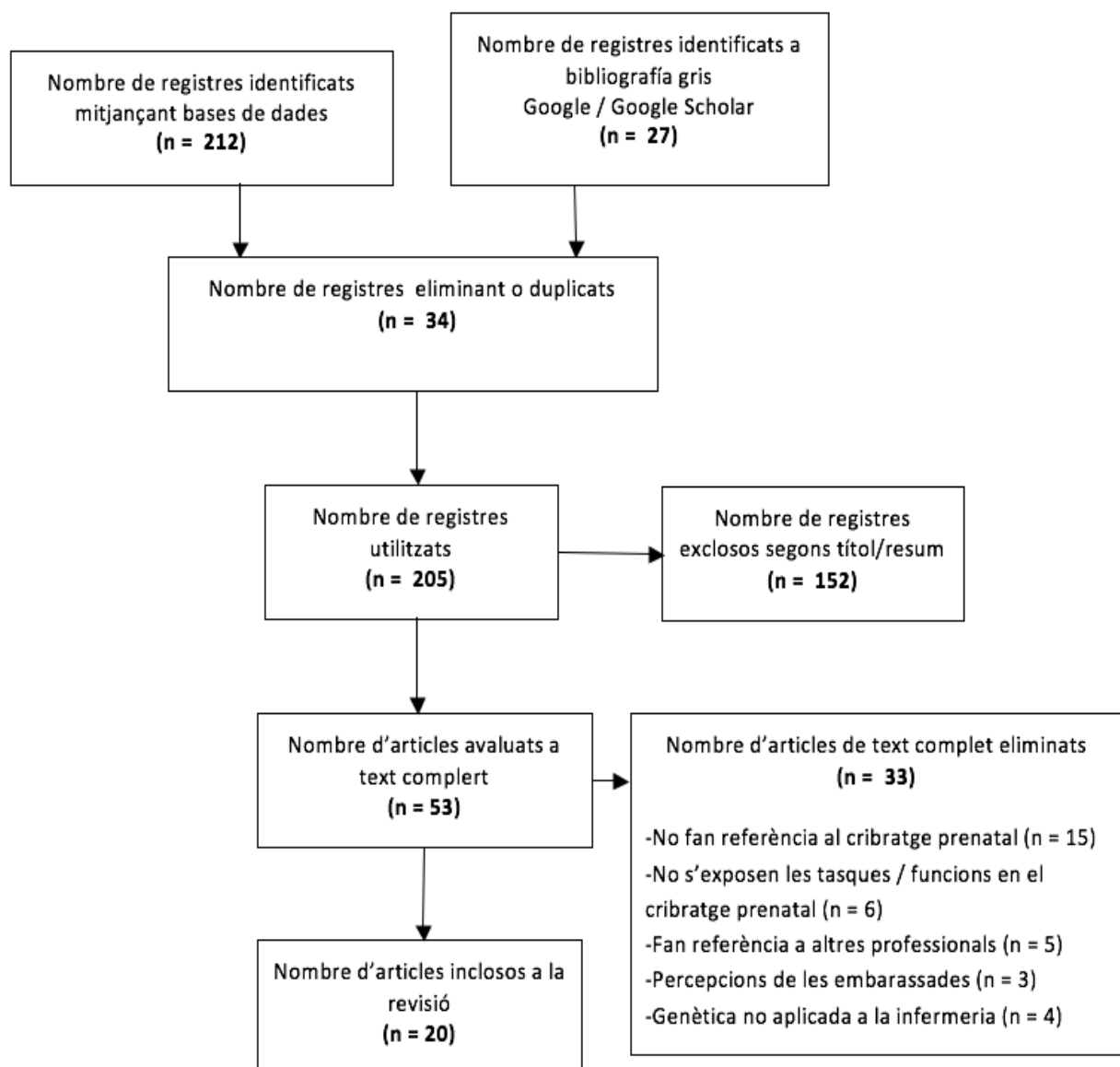


Figura 2: Diagrama de flux PRISMA

El rigor científic dels articles inclosos en la revisió s'ha valorat mitjançant les escales corresponents en funció de cada tipus d'estudi. Aquestes escales inclouen preguntes que s'utilitzen com a eina per avaluar la qualitat de cadascun. Tots els articles utilitzats en la revisió han demostrat ser òptims, per aquest motiu cap article ha sigut exclòs pel seu rigor científic (Annex 3). En relació amb l'article del programa d'educació per la salut, com que aquesta tipologia d'article no té una escala específica per avaluar el rigor científic, l'argument que justifica la seva inclusió dins la revisió ha sigut el seu contingut, ja que els temes que s'hi tracten resulten ser interessants i complets per la revisió:

- És un taller pràctic formatiu sobre ecografia obstètrica.
- Participa la infermera de pràctica clínica avançada.
- Informa de competències adquirides i necessàries.
- S'analitzen barres i èxits del taller.

#### 4.2 Resultats i discussió del contingut dels articles analitzats

Dels 20 articles inclosos a la revisió (Taula 2), tots fan referència a professionals d'infermeria, llevadores o IPA de diferents països. A nivell d'Europa els països d'on s'ha extret informació han estat Holanda, Suècia, Romania, Turquia, Dinamarca, Suïssa i Regne Unit. En canvi, en l'àmbit internacional s'ha trobat informació dels països d'Estats Units i del Japó. Tots els articles o bé han contingut informació sobre el rol del professional dins del cribratge, sobre la formació en ecografia obstètrica o sobre els coneixements i les competències d'aquests en el camp de la genètica. S'han ordenat tots per any i país i de cada article, la informació útil per treballar, s'ha classificat en dues categories: tasques/competències i legislació/formació.

## Taula de resultats

PAÍS	AUTOR I ANY	TIPUS D'ESTUDI	PROFESSIONAL ÀMBIT	TASQUES I COMPETÈNCIES	LEGISLACIÓ FORMACIÓ	RESUM
Holanda	Martin L. 2018 (36)	Estudi qualitatiu	Llevadores <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	Atenció prenatal inicial al 85% de les dones embarassades. Assessorament cribratge. Educació. Presa de decisions. Derivar a un centre especialitzats els de risc elevat.	-	Estudi que valorava el coneixement i actituds de les llevadores sobre el cribratge prenatal no invasiu.
Holanda	Rosman S. 2016 (37)	Estudi qualitatiu	Llevadores <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	Informació sobre les proves de cribratge Consentiment informat.	L: El 2007 va sortir una nova legislació on les llevadores són les encarregades de proporcionar informació del cribratge. Llei de l'acord sobre Tractament Mèdic, tots els pacients tenen el dret a rebutjar la informació mèdica.	Estudi que valora les experiències de les llevadores amb la nova legislació de cribratge prenatal.
Holanda	Judith M. 2012 (38)	Estudi descriptiu de cohorts	Llevadores <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	Metges autònoms Proporcionar atenció completa de maternitat a totes les dones l'embaràs	-	Estudi que avalua la qualitat i la prestació de l'atenció primària de les llevadores.

de les quals no presenten un risc elevat.

Suècia	Åhman A. 2019 (39)	Estudi qualitatiu	Llevadores <b>Ecografia obstètrica</b>	Proveïdors d'exàmens d'ecografia per rutina. Realitzen ecografies i transmeten la informació als usuaris.	F: Els cursos pràctics d'ecografia ara són obligatoris a Noruega i a altres països escandinaus. Presència de formació postgrau en ecografia obstètrica per a llevadores.	L'estudi es basa en valorar les experiències les llevadores amb relació a l'ecografia obstétrica.
Suècia	Ternby E. 2015 (40)	Estudi descriptiu transversal prospectiu.	Llevadores <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	Principals fonts d'informació sobre les proves, incidència i conseqüències del SD.	L: La Junta Nacional de Salut i Benestar a Suècia ha publicat noves pautes declarant que a les embarassades se'ls ha d'oferir informació general sobre el cribratge en el primer contacte amb la seva llevadora. F: Algunes no reben formació post grau per proporcionar informació del cribratge.	-
Romania	Pop-Tudose. 2018 (41)	Estudi descriptiu transversal	Llevadores <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	-	L: El sistema sanitari romanès es nega a incloure la llevadora dins l'equip d'atenció prenatal i són exclusivament els obstètrics qui fan el seguiment de les dones embarassades només en unitats privades.	Estudi sobre la valoració del coneixement de les embarassades sobre el cribratge prenatal.
Turquia	Seven M. 2017 (42)	Estudi descriptiu transversal	Infermeres	Informar a les famílies de les proves de cribratge.	F: Programa de certificació en genètica específicament per a infermeres.	Estudi que avalua el coneixement de les infermeres turques prenatales i les

			<b>Rol en el cribratge prenatal</b>	<p>Ajudar en la presa de decisions.</p> <p>Identificar les històries familiars i les persones en situació de risc.</p>		necessitats educatives per assolir el coneixement.
Turquia	Hicran Y. 2016 (43)	Revisió sistemàtica	Infermeres <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	<p>Informar a les parelles sobre la importància, els beneficis i els possibles perjudicis i riscos de les proves de diagnòstic prenatal, tenint en compte la història i els antecedents familiars.</p> <p>Proporcionar assessorament seguint els codis i els 4 principis ètics.</p> <p>Les infermeres han d'estar actives en totes les etapes del cribratge prenatal.</p>	-	En el cribratge prenatal, el paper i les responsabilitats de les infermeres guanyen importància en l'assessorament de l'embaràs seguint els codis i els principis ètics.
Dinamarca	Møller A. 2018 (44)	Estudi qualitatiu	Sonògrafs (Infermeres Llevadores) <b>Ecografia obstètrica</b>	<p>Gestionar informació i assessorament pre i post test de rutina.</p> <p>Realitzar la presentació de resultats de cribratge de baix a alt risc.</p>	-	Estudi que analitza com van experimentar i gestionar les llevadores/infermeres la introducció d'una oferta de NIPT a un nou grup de risc.



Suïssa	Hertig SG. 2014 (45)	Estudi qualitatiu	Llevadores ginecòlegs <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	i el	Implicació en el moment de decisió només d'embarassos de baix risc. Proporcionar informació. Respectar autonomia pacient. Donar consells.	-	L'estudi avalua l'autonomia que se'ls atorga als pacients en relació amb el cribratge prenatal.
Japó, Regne Unit, Estats Unit, Xina	Kathleen A. 2018 (46)	Estudi descriptiu transversal	Infermeres <b>Coneixements genètics</b>		Identificar individus que podrien beneficiar-se de proves genètiques. Adaptar la informació genètica als individus segons la cultura, el coneixement i el llenguatge. Mantenir l'autonomia i el dret de decisió del pacient. Demostrar el coneixement del paper de la genètica i altres factors en la salut i malaltia. Informar de les proves genètiques i dels seus riscos.	L: El gener de 2017 es va crear la Global Genomics Nursing Alliance (G2NA) per accelerar la integració de la genòmica en la pràctica quotidiana de les infermeres. F: El Japó i els Estats Units ofereixen certificació en infermeria genètica. Taiwan i el Regne Unit acrediten o registren infermeres com a assessors genètics. Al Regne Unit, les infermeres que vulguin formar-se com a consellers genètics han de complir els requisits establerts pel Regne Unit.	L'estudi té com a finalitat avaluar la capacitat d'integració genòmica en la clínica i l'educació.

Regne Unit, Turquia, Suècia i Israel	Heather S. 2012 (47)	Estudi qualitatiu	Infermeres	<b>Coneixements genètics</b>	<p>Ser conscient del potencial d'una malaltia o condició per a tenir una base genètica i actuar en conseqüència.</p> <p>Comunicar-se efectivament amb un pacient amb una condició genètica o preocupacions genètiques.</p> <p>Acostar-se a l'atenció d'una "família" sencera.</p> <p>Tenir un coneixement dels patrons de l'herència.</p> <p>Estar al corrent de les aplicacions de proves genètiques.</p> <p>Saber on accedir a la informació de confiança i fonts d'informació.</p>	<p>L: El 2010 es va publicar el nucli de competències en genètica per a una sèrie de professionals de la salut treballant en diferents nivells d'atenció (primari, secundari i terciari). Aquests van ser dissenyats per al seu ús en el context europeu i van ser aprovades per la Societat Europea de la Genètica Humana.</p>	<p>Estudi que es basava en l'educació genètica per determinar els components essencials dels coneixements i habilitats genètiques que haurien d'incorporar-se al currículum d'infermeria.</p>
Regne Unit i Japó	Heather S. 2010 (48)	Revisió sistemàtica	Llevadores infermers	<p><b>Rol en el cribratge prenatal</b></p>	<p>i</p> <p>Proporcionar serveis sanitaris a les dones amb preocupacions sobre alguna malaltia genètica o sobre el cribratge prenatal.</p>	-	<p>Revisió que avalua l'evidència relacionada amb la competència genètica de les llevadores al Japó i al Regne Unit.</p>

Subministrament i intercanvi d'informació genètica precisa .  
 Suport psicològic.  
 Derivació i col·laboració amb altres organitzacions.  
 Identificació dels clients.  
 Suport viu.  
 Atenció al client per entendre la malaltia.  
 Japó: Més suport emocional.  
 Regne Unit: obtenir i proporcionar més informació de qualitat.

Estats Units	Shenin A. 2019 (49)	Estudi qualitatiu	Llevadores <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	Informar sobre els riscos, beneficis i indicacions per a la utilització de proves. Donar valor a la informació consentiment, promovent l'autonomia. Ajudar presa de decisions. Poden donar informació dels resultats del sèrum matern.	-	-
--------------	---------------------	-------------------	---	---	---	---

Estats Units	Sandra F. 2014 (50)	Revisió sistemàtica	Infermeres <b>Rol en el cribratge prenatal</b>	Comprendre la varietat dels mètodes de detecció disponibles, la validesa i la fiabilitat de les proves. Integrar l'examen genètic en visites d'atenció primària Proporcionar una prova d'aneuploidia abans de les 20 SG. Promoure proves genètiques prenatales ben informades i precises.	F: L'Associació Americana d'Infermeres proporciona un lloc web on posa a l'abast les normes de la genètica i la pràctica de la genòmica. Les infermeres que accedeixen a aquest excel·lent recurs en línia poden veure les competències de la genètica/genòmica necessària per a la pràctica.	El creixement de les tecnologies genòmiques obligen les infermeres a familiaritzar-se amb les modalitats de test genètic prenatal actuals.
Estats Units	Leighsa S. 2014 (51)	Estudi qualitatiu	Infermeres <b>Coneixements genètics</b>	Identificació de nens amb genètica de trastorns per facilitar el seu accés als serveis i recursos.	F: El primer marc d'educació genètica es va desenvolupar el 2003 pel Regne Unit, liderant el camí per definir l'alfabetització genètica per a l'educació infermera.	
Estats Units	Shaw-Battista J. 2015 (52)	Programa d'educació per la salut	Infermeres de pràctica clínica avançada, llevadores i ginecòlegs <b>Ecografia obstètrica</b>	Informar i gestionar diagnòstics clínics. Avaluar la datació gestacional, la grandària i el creixement fetal, juntament amb el líquid amniòtic i la localització placentària.	F: Poques llevadores practicants als Estats Units reben abans l'educació formal en ecografia entrada a la pràctica; es considera més aviat una habilitat avançada que la competència bàsica.	Exposa les experiències d'un curs d'educació ecografia obstètrica realitzat a Califòrnia dirigit a infermeres de pràctica clínica avançada, infermeres, llevadores i ginecòlegs.

Europa	Heather S. 2010 (53)	Revisió sistemàtica	Llevadores <b>Coneixements genètics</b>	<p>Identificar les persones que podrien beneficiar-se d'informació i serveis genètics.</p> <p>Adaptar informació i serveis genètics a la cultura, coneixement i idioma de la persona.</p> <p>Defensar els drets sobre la presa de decisions i les accions voluntàries.</p> <p>Demostrar coneixement del paper dels factors genètics</p> <p>Demostrar un coneixement i comprensió de la utilitat i limitacions de les proves i la informació genètiques.</p> <p>Reconèixer la limitació de la seva pròpia experiència genètica.</p>	L: Per als professionals de la salut, hi ha una norma mínima comuna de competència en genètica a Europa aprovades per la <i>European Society of Human Genetics</i> .	Hi ha la necessitat d'un nivell comú de competència en genètica per als professionals de la salut a Europa, però a causa de les diferències en l'educació professional i la regulació entre els països europeus, és possible que la definició de plans d'estudis no sigui pràctic.
Estats Units	Lathrop A. 2011 (54)	Estudi qualitatiu	Infermeres de pràctica clínica avançada <b>Ecografia obstètrica</b>	<p>Interpretació de: l'índex de líquid amniòtic, el perfil biofísic, la presentació fetal, la identificació dels tons cardíacs fetals la</p>	F: La falta d'oportunitats per l'aprenentatge, i un mètode no estructurat de verificació de la competència crea barreres perquè les infermeres aprenguin a fer ecografies.	Taller pràctic per adquirir competències d'ultrasò.

posició/presentació fetal, la biometria fetal i la longitud cervical. Molts cursos ofereixen informació però no part pràctica.

Estats Units	Cydney A. 2011 (55)	Revisió sistemàtica	Infermeres <b>Ecografia obstètrica</b>	Interpretar els resultats de les ecografies. Determinar el creixement fetal, al líquid amniòtic, valoració del coll uterí, perfils biofísics, etc.	L: El 1998, the Association of Women's Health, Obstetrics, and Prenatal Nurses (AWHONN) va publicar la Guia d'Educació i Competències Clíniques en Exàmens Limitats d'Ultrasò en Obstetrícia i Ginecologia/Infertilitat per a les infermeres que treballen en aquestes àrees.	Exposa l'evolució en el temps de les capacitats de les infermeres per realitzar avaluacions d'ultrasò i les noves responsabilitats que poden assolir dins del món obstètric.
--------------	---------------------	---------------------	--	--	---	--

Taula 2: Descripció de la informació obtinguda dels articles seleccionats

#### 4.2.1 *Rol en el cribratge prenatal*

##### Tasques / Competències

A nivell europeu, hi ha moltes diferències en relació amb quin professional és el responsable principal en el cribratge prenatal, ja que hi ha països on ho és la llevadora, en d'altres la infermera i en algun cas, cap de les dues.

Holanda és un dels països amb més informació sobre la infermera en el cribratge prenatal. Les llevadores són els professionals encarregats de l'evolució del cribratge, ja que són considerades metgesses autònomes i proporcionen atenció prenatal inicial al 85% de les dones embarassades. Un estudi realitzat dos anys després de la introducció del programa nacional de cribratge, va demostrar que al principi el canvi de legislació va ser complicat per les llevadores, ja que van haver d'incorporar nous conceptes biomèdics i estadístics i que per tant, els resultats van mostrar que majoritàriament, la informació proporcionada era pobre i poc precisa (37). Aquestes fan el seguiment de les embarassades que no són de risc, proporcionen informació de la prova combinada, és a dir, sèrum matern + TN per fer el càlcul de risc d'anomalies i transmeten els resultats buscant l'equilibri entre missatges alarmants i tranquil·litzants. També participen en la presa de decisions i en el cas que sigui necessari, també informen dels mètodes invasius existents. Segons un qüestionari realitzat a 436 llevadores per analitzar les seves experiències en el cribratge, es va demostrar que quan la prova combinada mostra un risc elevat, les llevadores han d'enviar a les embarassades a centres de diagnòstic prenatal perquè els assessori un especialista en medicina fetal per realitzar i assessorar sobre les proves corresponents davant de cada situació. L'estudi també va demostrar que les llevadores estaven prou capacitades per transmetre la informació necessària en embarassos d'alt risc, però que actualment no tenen la responsabilitat de fer-ho (36). Tot i això, les proves que es realitzen en aquest país són inferiors a les d'altres com Dinamarca o França. Als Països Baixos s'ha realitzat un estudi anomenat *Deliver* amb l'objectiu d'avaluar l'atenció proporcionada per les llevadores als centres d'atenció primària, però encara no s'han analitzat totes les dades per treure suficients conclusions (38). A Suècia, les llevadores també són les principals fonts d'informació en el cribratge. Aquestes proporcionen informació sobre les proves del cribratge, sobre la incidència i les conseqüències del SD perquè els familiars tinguin recursos i suficient informació per a poder prendre les decisions

corresponents. Segons un estudi realitzat a 64 llevadores sobre el coneixement d'aquestes del cribratge prenatal i la detecció del SD, es va veure que la majoria (83 – 89%) van tenir una formació insuficient o nul·la sobre les diferents proves prenatales (40). Aquesta falta de formació va demostrar un coneixement deficient per proporcionar informació d'alta qualitat a les embarassades. A Suïssa les llevadores també segueixen tenint un rol important. Tot i que allà el cribratge està controlat per la figura de la llevadora, els ginecòlegs també hi tenen un paper important. Les llevadores solen proporcionar més informació sobre el procediment que no pas els ginecòlegs. De totes maneres, les llevadores només poden fer el seguiment d'aquell embaràs de baix risc com és en el cas d'Holanda. Les llevadores proporcionen informació i consells sempre respectant l'autonomia dels pacients i detecten els casos que s'han de derivar a un expert. Segons un estudi basat en entrevistes realitzades a llevadores i a obstetres, a Suïssa aquests professionals sempre comparteixen les decisions amb els pacients per fomentar la seva participació en la presa de decisions (45). Al Regne Unit i al Japó, les llevadores també participen en el cribratge prenatal però seguint unes competències definides a nivell nacional. Tot i la presència d'aquestes, actualment no hi ha proves fermes que demostrin que aquestes competències s'han incorporat a la pràctica de les llevadores, ja que no hi ha estudis que hagin avaluat les habilitats de les llevadores en l'assistència prenatal. A més a més, les competències genètiques prenatales definides són relativament noves, fet que provoca que moltes de les llevadores no hagin tingut temps suficient per desenvolupar-les i aplicar-les a la pràctica. Les competències bàsiques en genètica definides per poder proporcionar serveis sanitaris sobre el cribratge prenatal serien resumides en les següents:

- Subministrament i intercanvi d'informació genètica precisa.
- Suport psicològic.
- Derivació i col·laboració amb altres professionals.
- Identificació dels clients.
- Atenció al client per atendre la malaltia.

És important remarcar que el Japó dóna més importància al suport emocional i en canvi, el Regne Unit prioritza proporcionar informació de qualitat (48). Els Estats Units és un país on el servei de les llevadores cada dia està adoptant més importància. Aquestes informen sobre les indicacions, riscos i beneficis de les proves prenatales, són les responsables de proporcionar el



consentiment informat i a més a més, poden proporcionar informació dels resultats del sèrum matern. En el cas de l'ADN fetal i de les proves invasives, els encarregats de proporcionar els resultats són els metges o consellers genètics (49). De moment, els països que contenen informació sobre el rol de les llevadores dins del cribratge són Holanda, Suècia, Suïssa, Regne unit, Japó i els Estats Units. Però fent la revisió, també s'ha trobat que a Romania, el sistema sanitari es nega a introduir la figura de la llevadora dins del cribratge, ja que són només els obstetres els que participen en el procés. En aquest país, es va fer un estudi per avaluar el coneixement de la població en relació amb el cribratge d'anomalies congènites i es va veure que gran part de la població estudiada no havia sentit a parlar d'aquestes proves de detecció (41). Per aquest motiu, a Romania hi ha una necessitat de creació d'una xarxa d'especialistes com són les llevadores o els assessors genètics entre altres, per a potenciar i proporcionar a les embarassades una atenció prenatal òptima. Actualment només hi ha un país europeu, on les infermeres sense especialització, tenen l'oportunitat d'intervenir dins del procés per informar les famílies de les proves del cribratge, Turquia. Tot i que aquestes no tenen les capacitats d'interpretar els resultats, poden informar de la importància, els beneficis, i els riscos tenint en compte la història familiar. Un estudi realitzat a 226 infermeres turques, va demostrar que les infermeres han de saber interpretar i explicar els resultats genètics, però els resultats van demostrar que poques infermeres són capaces d'interpretar-los i moltes no són conscients dels riscos que pot comportar un fals assessorament (42). L'assessorament que proporcionen les infermeres sempre s'ha de basar en els quatre principis ètics (beneficiència, no maleficiència, autonomia i justífica), proporcionant principalment autonomia a la mare que és la principal responsable dels beneficis del nadó. Per tant, les infermeres han d'estar presents en totes les etapes del cribratge prenatal per participar en la presa de decisions (43). Segons un article publicat als Estats units, les infermeres han de comprendre la varietat dels mètodes de detecció disponibles i integrar l'examen genètic en les visites de seguiment en el centre d'atenció primària. L'article manifesta que la "infermeria genètica / genòmica" necessita ser aplicada àmpliament a tota pràctica d'infermeria en lloc de ser interpretada només com una àrea d'especialitat per a algunes infermeres. L'expansió del coneixement genètic i genòmic és indispensable per les infermeres perquè el contingut transmès sigui accessible, comprensible i significatiu per individus i famílies. Aquestes necessiten la base de la investigació genòmica per desenvolupar proves prenatales juntament amb una educació contínua per actualitzar el coneixement d'aquestes aplicacions (50).

## Legislació / Formació

A Holanda, el 2007 es va aprovar una nova legislació que imposava que les llevadores eren els professionals encarregats de subministrar la informació del cribratge prenatal, per oferir a totes les embarassades l'oportunitat de participar-hi. De totes maneres, també hi ha la Llei de l'acord sobre el tractament, on s'especifica que els pacients tenen el dret de rebutjar la informació mèdica. Per aquest motiu, les llevadores són les responsables de proporcionar la informació sempre que no hi hagi un rebuig d'aquesta (37). A Suècia, la Junta Nacional de Salut i Benestar també va publicar pautes declarant que a les embarassades se'ls ha d'oferir informació general sobre la prova combinada en el primer contacte amb la seva llevadora (40).

En l'àmbit formatiu, a Holanda després d'obtenir la llicenciatura en llevadores, aquestes poden triar i realitzar un programa d'especialitat en obstetrícia per conèixer i saber-ne més sobre el camp (38). En canvi a Suècia, la formació rebuda és inferior, ja que moltes d'elles no reben formació de postgrau (40). A Turquia, les infermeres perinatals disposades a aprendre més sobre genètica, per poder així potenciar els seus rols professionals, tenen l'oportunitat de participar en un programa de certificació en genètica (43). Molts països (Austràlia, Brasil, Canadà, Xina, Japó, Països Baixos, Regne unit i els Estats Units) ofereixen recursos d'aprenentatge com cursos i tallers web de genòmica sobre genètica, però només Xina en conté un d'específic per al diagnòstic prenatal (46).

### 4.2.2 *Ecografia obstètrica*

#### Tasques / Competències

Durant els primers anys, la gran majoria dels exàmens d'ultrasò eren realitzats per metges i radiòlegs especialitzats en tècniques ecogràfiques. Tot i això, amb el pas del temps, les infermeres han anat incorporant lentament l'ultrasò en la pràctica clínica en la cura de la salut de la dona. El 1998, la *Association of Women's Health, Obstetrics, and Prenatal Nurses* (AWHONN) va publicar una guia de competències i educació per als exàmens d'ultrasò en obstetrícia i ginecologia per infermeres que treballen en aquests camps (55). Actualment hi ha països on la llevadora té les capacitats per fer i interpretar l'ecografia obstètrica inclosa en el cribratge prenatal. En el cas de Noruega, les llevadores amb formació especial en ecografia

són les principals proveïdores dels exàmens de rutina juntament amb la transmissió dels seus resultats. Per poder realitzar la tècnica, les llevadores han d'haver realitzat cursos formals d'ecografia obstètrica. Un estudi basat en enquestes i entrevistes individuals a Noruega sobre les experiències de les llevadores, va demostrar que l'ecografia obstètrica és un examen molt apreciat pels professionals i pels pares, fet que donen molta importància a la qualitat d'aquesta prova ja que es considera que té un nivell de detecció molt alt (39). En altres països com Dinamarca, hi ha la figura dels sonògrafistes, infermeres o llevadores formades en medicina fetal i certificades en ecografia. Un cop formades, aquestes tenen les capacitats de gestionar la informació i proporcionar assessorament pre i post test de rutina juntament amb la presentació de resultats de cribratge des dels de baix risc fins als d'alt risc. A més a més, segons el resultat també són les encarregades d'informar sobre opcions diagnòstiques, els riscos de les proves invasives i les possibles malformacions fetals. A Dinamarca es va realitzar un conjunt d'entrevistes semiestructurades per conèixer com van experimentar els sonògrafistes la introducció de les bases del nou cribratge prenatal i com van gestionar la transmissió dels resultats especialment, aquells d'alt risc. Els resultats van demostrar que els sonògrafiates posseïen unes estratègies comunicatives molt bones, basades en la selecció d'una informació precisa combinada amb un reforç de missatges positius (44). Als Estats Units, l'ecografia obstètrica és considerada una habilitat avançada. Mitjançant la realització d'un curs en ecografia obstètrica, dirigit a professionals com infermeres, llevadores i ginecòlegs els permet informar i gestionar diagnòstics clínics. Amb la realització de l'ecografia, els professionals formats poden avaluar una sèrie de paràmetres: setmana gestacional, grandària fetal, creixement fetal, localització placentària i avaluació del líquid amniòtic. Als Estats Units l'ecografia obstètrica no és considerada una competència obligatòria bàsica per les llevadores sinó que és una habilitat avançada. Actualment hi ha poca informació sobre les llevadores que aprenen a realitzar ecografies obstètriques i que la posen en pràctica en el cribratge. L'any 2015 la Universitat de Califòrnia, va organitzar un curs amb la col·laboració de l'Associació d'infermeres i llevadores de Califòrnia dirigit a infermeres, llevadores i ginecòlegs on el seu objectiu era oferir una formació de qualitat amb una base de formació supervisada abans de la pràctica. Aquest curs va suposar un èxit per a la integració dels coneixements, però molts dels professionals que el van realitzar, no van assolir posteriorment llocs de supervisors competents en la pràctica, fet que va provocar que molts d'ells no poguessin introduir l'habilitat en el seu dia a dia (52). Per aquest motiu, molts cursos ofereixen

informació de l'ecografia obstètrica, però no part pràctica. La manca d'oportunitats per les habilitats d'aprenentatge i un mètode no estructurat per verificar la competència han creat barreres perquè les infermeres puguin aprendre i realitzar la pràctica d'ultrasò. Per avaluar la importància de la pràctica, es va crear un taller pràctic que va demostrar una millor adquisició d'habilitats, confiança i una major accessibilitat a la pràctica d'ultrasò. L'objectiu del taller era que les infermeres de pràctica clínica avançada i les infermeres havien de saber interpretar diferents paràmetres com: l'índex del líquid amniòtic, el perfil biofísic, la presentació fetal, la identificació dels tons cardíacs, la posició fetal, la biometria fetal i la longitud cervical en situacions reals (54). Una revisió sistemàtica de diferents articles escrits per infermeres i llevadores que realitzen els exàmens d'ultrasò en la seva pràctica clínica, també van incloure la interpretació d'altres paràmetres com: la mesura de la mida fol·licular i del revestiment endometrial. Avui en dia, es necessita més investigació per determinar el millor mètode per determinar una base de competències i per avaluar com educar les infermeres en ultrasò per ser competents en l'entorn clínic (55).

#### Legislació / Formació

A Noruega i a altres països escandinaus, els cursos pràctics d'ecografia són obligatoris per a què les llevadores puguin realitzar la tècnica. Noruega, ofereix formació de postgrau en ecografia obstètrica per a llevadores i metges que vulguin introduir el procediment a la seva pràctica (39). Als Estats Units, també és necessària una formació prèvia en ecografia, mitjançant certificats bàsics o de postgrau, de totes maneres, en aquest país hi ha poca informació sobre les llevadores que aprenen a realitzar les ecografies (52).

#### *4.2.3 Coneixements genètics*

##### Tasques / Competències

Les infermeres i les llevadores han de desenvolupar coneixements i habilitats específiques en genètica per permetre'ls oferir una assistència sanitària adequada en diversos entorns no especialitzats. Els estudis sobre el tema indiquen que, mentre que les infermeres van reconèixer la importància del coneixement de la genètica per al seu treball, tant el seu coneixement com la seva confiança en utilitzar aquesta informació són pobres i deficientes i a

més a més hi ha pocs estudis en els quals s'ha avaluat realment el coneixement genètic de les infermeres (47).

Pels professionals de la salut, hi ha una norma mínima comuna de competència en genètica a Europa, però les diferències en l'educació professional i la regulació entre països, fa que els plans d'estudi siguin diferents. Per regla general, els assessoraments que acompanyen proves predictives i prenatals són oferts per especialistes formats en genètica (mèdics i no mèdics). Cada grup professional de cada país ha de responsabilitzar-se del desenvolupament d'estàndards professionals i educatius en l'atenció sanitària genètica que s'apliquin a les necessitats locals. El primer marc d'educació genètica es va desenvolupar en 2003 pel Regne Unit, liderant el camí per definir l'educació genètica en infermeria (51). Després d'aquest marc, a nivell europeu s'han acordat un conjunt de competències per als professionals que treballen en atenció primària, secundària i terciària i han estat aprovades per la Societat Europea de Genètica Humana. A molts països d'Europa existeix un nivell d'educació professional en genètica per a alguns professionals de la salut específics. Tot i això, pocs països han establert conjunts de competències bàsiques. El projecte EuroGentest i el ESHG van acordar que una solució pragmàtica a la necessitat d'establir estàndards comuns d'educació i pràctica en l'atenció sanitària genètica era pactar un conjunt de competències bàsiques que podrien aplicar-se a tot Europa. L'any 2006, el Comitè d'Educació de l'ESHG i altres experts de la unitat del projecte *EuroGentest* van preparar un projecte de document "Competències bàsiques en genètica per a professionals de la salut a Europa" que va ser enviat a grups d'experts d'Europa amb la finalitat d'elaborar conjuntament unes competències bàsiques per als generalistes i especialistes en un camp diferent de la genètica. El 2007, es van transmetre els documents de competències recomanats a una àmplia gamma de professionals sanitaris a tot Europa. Les competències esmentades dirigides a la infermera general i a la llevadora van ser les següents:

- Identificar les persones que podrien beneficiar-se d'informació i serveis genètics.
- Adaptar informació i serveis genètics a la cultura, coneixement i llenguatge de l'individu.
- Defensar els drets de totes les persones sobre la presa de decisions i les accions voluntàries.

- Demostrar coneixement del paper dels factors genètics i d'altres factors en la salut i la malaltia.
- Demostrar un coneixement i comprensió de la utilitat i limitacions de les proves i la informació genètiques.
- Reconèixer la limitació de la pròpia experiència genètica.

Aquest document va servir de guia a Europa per a les noves generacions de professionals, que davant de l'era post genòmica, requerien formació genètica i la necessitat d'incorporar-la als plans d'estudi (53).

Davant la necessitat d'identificar recursos i competències genòmiques existents, es va elaborar una enquesta en línia enviada a representants de diferents països i a organitzacions d'infermeria dels quals només es va obtenir resposta d'Austràlia, Brasil, Canadà, Xina, Estats Units, Holanda, Japó i Regne Unit. Cada representant va identificar recursos d'educació genòmica del seu país. La majoria de recursos identificats van ser llocs web mentre que Brasil, Canadà, Xina, Regne Unit van identificar cursos i tallers en línia.

A nivell de competències, es va veure que el Regne Unit, Estat Units i el Japó, han creat una guia amb competències bàsiques genètiques per totes les infermeres. Cada guia exposa les seves competències però comparteixen una base semblant:

- Identificar les persones que podrien beneficiar-se d'informació i serveis genètics.
- Adaptar informació i serveis genètics a la cultura, coneixement i idioma de la persona.
- Defensar els drets sobre la presa de decisions i les accions voluntàries.
- Demostrar coneixement del paper dels factors genètics.
- Demostrar un coneixement i comprensió de la utilitat i limitacions de les proves i la informació genètiques.
- Reconèixer la limitació de la seva pròpia experiència genètica.
- Per regla general, els assessoraments que acompanyen proves predictives i prenatales seran oferts per especialistes en genètica formats (46).

El juny del 2011, a nivell europeu es va celebrar un taller d'experts sobre educació genètica on hi van participar 7 experts de quatre països; Regne Unit, Turquia, Suècia i Israel. L'objectiu del taller va ser determinar els components essencials dels coneixements i habilitats de la

genètica que haurien d'incorporar-se als currículums d'infermeria i llevadora als països europeus basant-se en les competències bàsiques establertes anteriorment per *EuroGentest* i el ESHG. Es va realitzar una pluja d'idees que va ser discutida fins a establir unes competències bàsiques per infermeria i unes per les llevadores per poder ser incloïes dins els programes d'educació.

Competències, coneixements i actituds bàsiques de les infermeres:

- Identificar les persones que podrien beneficiar-se d'informació i serveis genètics.
- Reconèixer la limitació de la pròpia experiència genètica.
- Adaptar informació i serveis genètics a la cultura, coneixement i llenguatge de l'individu.
- Demostrar coneixement del paper dels factors genètics i d'altres factors en la salut i les malalties.
- Obtenir i comunicar informació actual i creïble sobre genètica per a ells mateixos, clients i coneguts.
- Demostrar coneixement del paper dels factors genètics i d'altres factors en la salut i les malalties.
- Defensar els drets de totes les persones sobre la presa de decisions i les accions voluntàries.
- Demostrar un coneixement i comprensió de la utilitat i limitacions de les proves i la informació genètiques.
- Obtenir i comunicar informació actual i creïble sobre genètica per a ells mateixos, clients i col·legues.

Material addicional per a estudiants de llevadora:

- Ser capaç d'oferir un cribratge genètic prenatal i proves genètiques de manera ètica.
- Capacitat per comprendre i explicar les condicions cromosòmiques que podrien afectar el fetus.
- Capacitat per comprendre les implicacions dels resultats de les investigacions d'ecografia.
- Ser capaç de tenir cura adequada de les dones embarassades afectades per una malaltia genètica (47).

A mesura que es vagi integrant la informació genòmica en la formació d'infermeria, les futures infermeres tindran el coneixement per a l'aplicació basada en l'evidència de la genòmica. La identificació dels nens amb trastorns genètics per facilitar al seu accés als serveis especialitzats, és una de les funcions principals de les infermeres. Per aquest motiu, han de conèixer les tecnologies de detecció i relacionar la genòmica amb les proves prenatales amb el cribratge, diagnòstic, pronòstic i les decisions terapèutiques per proporcionar referències i explicacions de condicions genètiques a les famílies (51).

### Legislació / Formació

En les facultats d'infermeria, en general els coneixements genòmics són limitats, ja que falten molts professionals ben entrenats per transmetre aquesta tipologia de coneixements. El gener del 2017 es va crear la *Global Genomics Nursing Alliance* (G2NA) per accelerar la integració de la genòmica en la pràctica quotidiana de les infermeres, ja que a nivell internacional, només Japó, Regne Unit, Brasil i Taiwan, contenen a nivell nacional societats d'infermeres genètiques. Al Regne Unit, les infermeres poden formar-se com a conselleres genètiques seguint els requisits establerts pel mateix país (46). Als Estats Units els esforços per educar les infermeres en genètica no es limiten. La *American Nurses Association* (ANA) proporciona a les infermeres un lloc web on posa a l'abast un recurs en línia on es poden veure les competències de genètica i la genòmica necessària per la pràctica. A més a més, ofereixen diversos programes d'educació genètica dirigits a tots els professionals sanitaris (50). La Societat d'Infermeria d'Oncologia ofereix recursos com classes en línia de temes genètics (52). Les competències bàsiques en genètica han estat disponibles durant anys, però mai s'ha presentat una llista de temes específics per guiar l'ensenyament en els programes educatius (47).

### 4.3 Limitacions de l'estudi

La IPA és un concepte molt innovador. Per aquest motiu, hi ha pocs estudis o articles a nivell europeu que parlin de la seva participació en el camp del cribratge prenatal. La majoria dels estudis analitzats, han posat èmfasis en la manca d'estudis sobre les responsabilitats i competències dels professionals que participen en el procés. Els resultats en els països obtinguts s'han obtingut d'estudis realitzats a diferents poblacions i no a nivell nacional.



## 5 Conclusions

Actualment, a Espanya, el professional encarregat del cribratge prenatal recau en les llevadores, on aquestes són les responsables del seguiment i d'oferir informació sobre les proves i els resultats del cribratge prenatal. A nivell europeu s'ha pogut comprovar una diversitat en els professionals responsables, les seves funcions i tasques dins d'aquest camp. Majoritàriament les llevadores són els responsables del cribratge, tot i que Romania és l'únic país on no se'ls hi permet participar. Turquia és l'únic país que permet que una infermera sense especialització pugui participar i realitzar unes determinades funcions tot i no tenir les mateixes responsabilitats que la llevadora. En relació amb les tasques, gairebé totes les llevadores tenen com a funció fer el seguiment de l'embaràs, informar sobre les proves del cribratge prenatal, els seus riscos i transmetre els resultats d'aquestes, sempre hi quan no requereixin altres proves, ja que aleshores, la llevadora ha de derivar a l'embarassada a especialistes. Molts dels articles revisats, han fet referència al fet que falta formació prèvia a les llevadores o infermeres que participen en el procés, ja que hi ha una mancança de recursos que fa que la majoria no estiguin ben preparades per adoptar certes responsabilitats.

De la revisió també s'ha trobat que hi ha infermeres i llevadores que també han introduït en la seva pràctica l'examen d'ecografia obstètrica amb una formació prèvia després de la titulació. Noruega i Dinamarca són països on la infermera amb prèvia formació pot assolir capacitats per dur a terme aquestes tasques a la pràctica. Els Estats Units considera aquesta tasca com una habilitat avançada, fent referència al fet que és una tècnica apresada després de la titulació. De totes maneres, la formació i l'avaluació dels coneixements segueix sent un camí d'estudi, fet que provoca que no estigui a l'abast en molts països o que hi hagi una mancança de pràctica i reconeixement.

Els coneixements genètics segueixen sent essencials per entendre, interpretar i informar sobre les proves genètiques incloses dins del cribratge prenatal. A nivell europeu existeixen unes competències bàsiques en genètica per a professionals com infermeres i llevadores, però la regulació nacional fa que cada país estipuli unes competències diferents. La necessitat que les infermeres introdueixin coneixements genètics avança, però encara no han arribat unes competències avançades definides i establertes, i encara menys que vagin dirigides a aquells professionals implicats en el cribratge prenatal.

## 6 Bibliografia

1. Boyd P, Garne E. Prenatal Screening Policies in Europe. 2010 [citat 15 març 2020];44:34. Disponible a: [www.eurocat.ulster.ac.uk](http://www.eurocat.ulster.ac.uk)
2. ESCO - Ocupaciones - Comisión Europea [Internet]. [citat 15 març 2020]. Disponible a: <https://ec.europa.eu/esco/portal/occupation?uri=http%3A%2F%2Fdata.europa.eu%2Fesco%2Foccupation%2F36494988-69d2-4420-9db4-eb56605ac983&conceptLanguage=en&full=true#&uri=http://data.europa.eu/esco/occupation/36494988-69d2-4420-9db4-eb56605ac983>
3. Pharmaceutical Engineering | Global Events | USA | Europe | Middle East | Asia Pacific [Internet]. [citat 15 març 2020]. Disponible a: <https://nursingscience.nursingconference.com/events-list/advanced-nursing-practice>
4. Pérez Casas I. Programa de cribado prenatal de cromosomopatías fetales. Test DNA fetal en el cribado prenatal de la Comunidad Autónoma del País Vasco. 2015;68.
5. Ramírez García P, Hernández Vián Ó, De Ormijana Hernández AS, Reguera Alonso AI, Teresa Meneses Jiménez M. Enfermería de práctica avanzada: historia y definición. Enfermería Clínica [Internet]. 1 gener 2002 [citat 12 gener 2020];12(6):286-9. Disponible a: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1130862102737674>
6. Camacho Bejarano R, Rodríguez Gómez S, Gómez Salgado J, Lima Serrano M, Padín López S. Quality, accesibility and sustainability: Keys for Advanced Nursing Practice in Spain. Enferm Clin. 2015;25(5):221-2.
7. Fundación Index. R, SPARC (Organization). Advanced Practice Nursing in Spain, now is the time. Index de Enfermería [Internet]. 2009 [citat 10 març 2020];18(4):221-3. Disponible a: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1132-12962009000400001&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1132-12962009000400001&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
8. Miranda Neto MV de, Rewa T, Leonello VM, Oliveira MA de C. Advanced practice nursing: a possibility for Primary Health Care? Rev Bras Enferm. 2018;71:716-21.
9. Sánchez-Gómez MB, Ramos-Santana S, Gómez-Salgado J, Sánchez-Nicolás F, Moreno-Garriga C, Duarte-Clíments G. Benefits of advanced practice nursing for its expansion in the Spanish context. Int J Environ Res Public Health. 2019;16(5):1-15.
10. Europe – International Advanced Practice Nursing [Internet]. [citat 11 març 2020].

Disponible a: <https://internationalapn.org/europe/>

11. Colegio Oficial de Enfermería de Cantabria : Nuberos Científica : Enfermería de Práctica Avanzada [Internet]. [citad 10 març 2020]. Disponible a: <http://www.enfermeriacantabria.com/enfermeriacantabria/web/articulos/2/16>
12. Comellas-Oliva M. Construcción de la enfermera de práctica avanzada en Catalunya (España). Rev Bras Enferm. 2016;69(5):991-5.
13. Rodríguez Martín E. [Eugenics' extension in the Spanish health care system through the prenatal diagnosis]. Cuad Bioet. 2012;23(77):53-70.
14. Morejón MP, Sanabria Chocontá MI, García RM. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Rev Cuba Obstet y Ginecol. 2001;27(3):233-40.
15. Diagnòstic Prenatal i Medicina Fetal [Internet]. [citad 10 març 2020]. Disponible a: [www.dexeus.com](http://www.dexeus.com)
16. Parga Soler MN, Martínez Machuca S, Martín Idoeta O, Sánchez-Pastor Ruiz M. Diagnóstico prenatal y cribado de cromosomopatías. MEDIFAM - Rev Med Fam y Comunitaria. 2001;11(10):590-8.
17. Test prenatal no invasiu | Dexeus Dona [Internet]. [citad 17 març 2020]. Disponible a: <https://cat.dexeus.com/genetica/test-prenatal-no-invasiu>
18. Definición de IVE (Interrupción Voluntaria del Embarazo) | Aborto. La información médica [Internet]. [citad 12 març 2020]. Disponible a: <http://www.abortoinformacionmedica.es/2009/03/28/definicion-de-ive-interrupcion-voluntaria-del-embarazo/>
19. Espa S, Introducci O, Cient NS. Prenatal control of normal pregnancy. Progresos Obstet y Ginecol. 2018;61(5):510-27.
20. mmunoz. DIAGNÓSTICO PRENATAL.
21. La D. Síndrome de Down. Trisomía 21. Rev Clin Esp. 1968;108(5):407-8.
22. Esparza-García E, Cárdenas-Conejo A, Carlos Huicochea-Montiel J, Araújo-Solís MA. Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico [Internet]. Vol. 84, Instituto Mexicano del Seguro Social, México. 2017 [citad 23 febrer 2020]. Disponible a: [www.medigraphic.org.mx](http://www.medigraphic.org.mx)
23. SESEGO. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas. Prog Obs Ginecol. 2018;61(6):605-29.

24. Nogueira J, R1 G, Obstetricia GY. DIAGNÓSTICO PRENATAL DE CROMOSOMOPATÍAS.
25. Salut D de. Protocol de seguiment de l'embaràs a Catalunya. 2018;
26. Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. Diagnostico Prenat. 1 abril 2013;24(2):57-72.
27. CatSalut G. Protocolo de diagnóstico prenatal de anomalías congénitas fetales [Internet]. Catalunya Departament de Salut. 2008 [citat 11 març 2020]. 21-23 p. Disponible a: <http://atenciontemprana.com/wp-content/uploads/2015/09/diagprenfetcasbreu.pdf>
28. Què pots fer si el cribatge bioquímicecogràfic t'ha sortit risc alt per a anomalies cromosòmiques? General Catalunya Dep Salut. 2018;28015.
29. Valdés Abreu M de la C, Díaz Martínez AG, Dalmau Díaz A, Domínguez I. La amniocentesis como técnica de diagnóstico prenatal. Rev Cuba Obstet y Ginecol [Internet]. 1997 [citat 24 febrer 2020];23(2):67-74. Disponible a: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X1997000200002&lng=es&nrm=iso&tIng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X1997000200002&lng=es&nrm=iso&tIng=es)
30. Núm. Boletín oficial del estado.
31. Diagnóstico prenatal en la Comunitat Valenciana Manual para profesionales.
32. E. Cabrera, C. Yague, A. Gallart AZ. Salud pública y genética. Index de Enfermería. juny 2006;24(1-2):54-8.
33. Cordier C, Lambert D, Voelckel MA, Hosterey-Ugander U, Skirton H. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. J Community Genet. 14 gener 2012;3(1):19-24.
34. Exploración de las funciones, responsabilidad y protocolo del profesional de enfermería en el consejo genético. 2015.
35. Asesor genético – Sociedad Española de Asesoramiento Genético [Internet]. [citat 11 març 2020]. Disponible a: <http://seagen.org/asesor-genetico/>
36. Martin L, Gitsels-van der Wal JT, de Boer MA, Vanstone M, Henneman L. Introduction of non-invasive prenatal testing as a first-tier aneuploidy screening test: A survey among Dutch midwives about their role as counsellors. Midwifery [Internet]. 1 gener 2018 [citat 16 març 2020];56:1-8. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29024868>
37. Rosman S. Down syndrome screening information in midwifery practices in the

- Netherlands: Strategies to integrate biomedical information. Heal (United Kingdom) [Internet]. 1 març 2016 [citat 16 març 2020];20(2):94-109. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25504473>
38. Mannin J, Klomp T, Wiegers T, Pereboom M, Brug J, De Jonge A, et al. Evaluation of primary care midwifery in the Netherlands: Design and rationale of a dynamic cohort study (DELIVER). BMC Health Serv Res. 2012;12(1).
  39. Åhman A, Edvardsson K, Fagerli TA, Darj E, Holmlund S, Small R, et al. A much valued tool that also brings ethical dilemmas - A qualitative study of Norwegian midwives' experiences and views on the role of obstetric ultrasound. BMC Pregnancy Childbirth [Internet]. 16 gener 2019 [citat 16 març 2020];19(1):33. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30651083>
  40. Ternby E, Ingvaldstad C, Annerén G, Axelsson O. Midwives and information on prenatal testing with focus on Down syndrome. Prenat Diagn [Internet]. 1 desembre 2015 [citat 16 març 2020];35(12):1202-7. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26279318>
  41. Pop-Tudose ME, Popescu-Spineni D, Armean P, Pop IV. Attitude, knowledge and informed choice towards prenatal screening for Down Syndrome: a cross-sectional study. BMC Pregnancy Childbirth [Internet]. 12 novembre 2018 [citat 16 març 2020];18(1):439. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30419853>
  42. Seven M, Eroglu K, Akyüz A, Ingvaldstad C. Educational needs of nurses to provide genetic services in prenatal care: A cross-sectional study from Turkey. Nurs Heal Sci [Internet]. 1 setembre 2017 [citat 16 març 2020];19(3):294-300. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28590048>
  43. Utkualp N, Yıldız H. Nurses' Attitudes towards Prenatal Diagnostic Procedures within Ethical Considerations [Internet]. Vol. 9, International Journal of Caring Sciences. [citat 16 març 2020]. Disponible a: [www.internationaljournalofcaringsciences.org](http://www.internationaljournalofcaringsciences.org)
  44. Møller A, Vogel I, Petersen OB, Lou S. Danish Sonographers' Experiences of the Introduction of «moderate Risk» in Prenatal Screening for Down Syndrome. J Pregnancy. 2018;2018.
  45. Hertig SG, Cavalli S, Burton-Jeangros C, Elger BS. «Doctor, what would you do in my position?» Health professionals and the decision-making process in pregnancy monitoring. J Med Ethics [Internet]. maig 2014 [citat 16 març 2020];40(5):310-4.

- Disponibile a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23543803>
46. Calzone KA, Kirk M, Tonkin E, Badzek L, Benjamin C, Middleton A. Increasing nursing capacity in genomics: Overview of existing global genomics resources. *Nurse Educ Today* [Internet]. 1 octobre 2018 [citat 16 març 2020];69:53-9. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30007148>
  47. Skirton H, Barnoy S, Erdem Y, Ingvaldstad C, Pestoff R, Teksen F, et al. Suggested components of the curriculum for nurses and midwives to enable them to develop essential knowledge and skills in genetics. *J Community Genet* [Internet]. octobre 2012 [citat 16 març 2020];3(4):323-9. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22569766>
  48. Skirton H, Murakami K, Tsujino K, Kutsunugi S, Turale S. Genetic competence of midwives in the UK and Japan [Internet]. Vol. 12, *Nursing and Health Sciences*. John Wiley & Sons, Ltd; 2010 [citat 16 març 2020]. p. 292-303. Disponible a: <http://doi.wiley.com/10.1111/j.1442-2018.2010.00530.x>
  49. Dettwyler SA, Zielinski RE, Yashar BM. Certified Nurse-Midwives' Experiences with Provision of Prenatal Genetic Screening: A Case for Interprofessional Collaboration. *J Perinat Neonatal Nurs* [Internet]. 1 octobre 2019 [citat 16 març 2020];33(4):E3-14. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31651631>
  50. Founds S. Innovations in prenatal genetic testing beyond the fetal karyotype. *Nurs Outlook* [Internet]. 2014 [citat 16 març 2020];62(3):212-8. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24582171>
  51. Sharoff L. Genetics and genomics integration into undergraduate nursing education. *J Nurs Educ Pract*. 19 gener 2015;5(4):13.
  52. Shaw-Battista J, Young-Lin N, Bearman S, Dau K, Vargas J. Interprofessional Obstetric Ultrasound Education: Successful Development of Online Learning Modules; Case-Based Seminars; and Skills Labs for Registered and Advanced Practice Nurses, Midwives, Physicians, and Trainees. *J Midwifery Women's Heal* [Internet]. 1 novembre 2015 [citat 16 març 2020];60(6):727-34. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26769384>
  53. Skirton H, Lewis C, Kent A, Coviello DA. Genetic education and the challenge of genomic medicine: Development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *Eur J Hum Genet* [Internet]. setembre 2010 [citat 16 març

- 2020];18(9):972-7. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20442748>
54. Lathrop A, Blackburn M. Learner Portfolios and Hands-On Workshop to Facilitate and Evaluate Nurses' Learning in Obstetric Ultrasound [Internet]. Vol. 40, JOGNN - Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing. Blackwell Publishing Ltd; 2011 [citat 16 març 2020]. p. 654-61. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22273422>
55. Menihan CA. Application of Ultrasound Imaging to Nursing Practice. JOGNN - Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing. 2011;40(5):601-2.
56. Longitud céfalo-caudal (CRL) - Semanas de Embarazo [Internet]. [citat 12 maig 2020]. Disponible a: <https://semanas.embarazo.net/longitud-cefalo-caudal-crl.html>
57. Borrell A, Online C. Anemia fetal. Isoinmunització. [citat 17 març 2020]; Disponible a: [www.medicinafetalbarcelona.org/docencia](http://www.medicinafetalbarcelona.org/docencia)

## 7 Annexes

### 7.1 Annex 1: Estratègia de cerca

Cercador	Estratègia	Resultats	Escollits
Pubmed	((("Prenatal diagnosis"[MeSH Terms]) AND "Nurse midwives"[MeSH Terms]))	19	4
	((("Prenatal diagnosis"[MeSH Terms]) AND Nursing)) AND "Clinical Competence"[MeSH Terms]	21	3
	((genetic counseling, prenatal[MeSH Terms]) AND Jurisprudence[MeSH Terms]) AND Prenatal Diagnosis/methods[MeSH Terms]	16	2
	((("prenatal screening"[Title/Abstract]) OR "prenatal diagnosis"[Title/Abstract]) AND "nursing care"[MeSH Terms])	4	0
	((advanced practice nursing[MeSH Terms]) AND genetics)	17	1
	((((prenatal screening[Title/Abstract]) OR prenatal diagnosis[Title/Abstract])) AND ((nurs*) OR midwives)) AND _____	97	4
Web of Science	TITLE: (nursing) AND TITLE: ("prenatal diagnosis") OR TOPIC: ("prenatal screening") AND TOPIC: (Competences)	15	1
Science Direct	Title/abstract/keybord: Prenatal diagnosis AND nursing	23	1

Taula 3: Estratègies de cerca



## 7.2 Annex 2: Resultats de l'estratègia de cerca fixa amb el país corresponent

S'ha elaborat una estratègia de cerca per buscar informació sobre el cribratge prenatal específic de cada país europeu. Per aquest motiu, s'ha construït una estratègia fixa on només hi ha una paraula canviant que és el nom\* de cada país.

Per exemple: (((prenatal screening[Title/Abstract]) OR prenatal diagnosis[Title/Abstract])) AND ((nurs\*) OR midwives)) AND **Portugal\***

País	Número resultats	Número articles utilitzats segons títol i resum
Portugal	1	0
Macedònia	0	0
Espanya	1	0
Albània	0	0
França	7	2
Grècia	0	0
Itàlia	4	0
Bulgària	0	0
Suïssa	4	1
Malta	1	0
Àustria	0	0
Xipre	0	0
Eslovènia	0	0
Turquia	6	3
Croàcia	2	0
Romania	1	1
Bòsnia	0	0
Moldàvia	0	0
Sèrbia	0	0

Hongria	0	0
Eslovàquia	0	0
Noruega	6	2
República Txeca	1	1
Dinamarca	5	1
Ucraïna	0	0
Països Baixos	13	5
Bielerussia	0	0
Alemania	6	1
Lituània	0	0
Bèlgica	1	0
Letònia	0	0
Luxemburg	0	0
Estonia	0	0
Regne Unit	12	2
Rússia	1	1
Irlanda	2	0
Finlandia	1	0
Islandia	3	2
Suècia	13	4
Polònia	6	0

Taula 4: Estratègia de cerca aplicada a cada país

### 7.3 Annex 3: Avaluació del rigor científic

ESTUDIS QUALITATIUS  CASPe Scale										
	Es defineixen de forma clara els objectius de la investigació?	És congruent la metodologia qualitativa?	El mètode d'investigació es adequat per assolir els objectius?	L'estratègia de selecció dels participants és congruent amb la pregunta d'investigació i el mètode utilitzat?	Les tècniques de recollida de les dades utilitzades són congruents amb la pregunta d'investigació i el mètode utilitzat?	S'ha reflexionat sobre la relació entre l'investigador i el objectiu d'investigació?	S'han tingut en compte els aspectes ètics?	L'anàlisi de dades ha sigut suficientment rigorós?	És clara l'exposició dels resultats?	Són aplicables els resultats de la investigació?
Introduction of non-invasive prenatal testing as a first-tier aneuploidy screening test: A survey among Dutch midwives about their role as counsellors (36).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Down syndrome screening information in midwifery practices in the Netherlands: Strategies to integrate biomedical information (37).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
A much valued tool that also brings ethical dilemmas - a qualitative study of Norwegian midwives' experiences and views on the role of obstetric ultrasound (39).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Danish Sonographers' Experiences of the Introduction of "Moderate Risk" in Prenatal Screening for Down Syndrome (44).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
'Doctor, what would you do in my position?' Health professionals and the decision-making process in pregnancy monitoring (45).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>

Suggested components of the curriculum for nurses and midwives to enable them to develop essential knowledge and skills in genètics (47).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Certified Nurse-Midwives' Experiences With Provision of Prenatal Genetic Screening: A Case for Interprofessional Collaboration (49).	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Learner Portfolios and Hands-On Workshop to Facilitate and Evaluate Nurses' Learning in Obstetric Ultrasound (54).	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>

Taula 5: Anàlisi del rigor científic dels estudis qualitatiu

REVISIONS SISTEMÀTIQUES CASPe Scale	Es va fer la revisió sobre un tema clarament definit?	Van buscar els autors els tipus d'articles adequats?	Creus que estan inclosos els estudis importats i pertinents?	Creus que els autors de la revisió han fet suficient esforç per valorar la qualitat dels estudis inclosos?	Si els resultats dels diferents estudis han estat barrejats per obtenir resultats combinats, era raonable fer-ho?	Quin és el resultat global de la revisió?*	Quina és la precisió dels resultats? **	Es poden aplicar els resultats en el teu medi?	S'han considerat tots els resultats importants per prendre la decisió?	Els beneficis mereixen la pena davant dels perjudicis i costos?
Nurses' Attitudes towards Prenatal Diagnostic Procedures within Ethical Considerations (43).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No sé</i>			<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Review Article: Genetic competence of midwives in the UK and Japan (48).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>			<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Innovations in prenatal genetic testing beyond the fetal karyotype (50).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>			<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe (53).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>			<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Application of Ultrasound Imaging to Nursing practice (55).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>			<i>Si</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Genetics and genomics integration into undergraduate nursing education (51).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>			<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>

Taula 6: Anàlisi del rigor científic de les revisions sistemàtiques

\*Resultats inclosos a la taula 2, on es mostra la informació obtinguda de cada article.

\*\*Per simplificar la valoració del rigor científic, només s'han tingut en compte aquelles preguntes que es poden respondre amb Sí/NO.

<p><b>ESTUDIS DESCRIPTIUS TRANSVERSALS</b></p> <p><b>QARI Scale</b></p>	<p>Hi ha una congruïtat entre la perspectiva filosòfica declarada i la metodologia de la investigació?</p>	<p>Hi ha congruïtat entre la metodologia de recerca i la qüestió o objectius de la recerca?</p>	<p>Hi ha una congruïtat entre la metodologia de recerca i els mètodes emprats per recollir dades?</p>	<p>Hi ha una congruïtat entre la metodologia de recerca i la representació i anàlisi de dades?</p>	<p>Hi ha una congruïtat entre la metodologia de recerca i la interpretació de resultats?</p>	<p>Hi ha un enunciat que localitza l'investigador cultural o teòricament?</p>	<p>S'aborda la influència de l'investigador en la investigació i viceversa?</p>	<p>Els participants i les seves veus estan representats adequadament?</p>	<p>La investigació és ètica segons els criteris actuals o, per a estudis recents, hi ha proves d'aprovació ètica per part d'un organisme adequat?</p>	<p>Les conclusions extreïes en l'informe de recerca semblen procedir de l'anàlisi o la interpretació de les dades?</p>
Evaluation of primary care midwifery in the Netherlands: design and rationale of a dynamic cohort study (DELIVER) (38).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>
Midwives and information on prenatal testing with focus on Down syndrome (40).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Attitude, knowledge and informed choice towards prenatal screening for Down Syndrome: a cross-sectional study (41).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>
Educational needs of nurses to provide genetic services in prenatal care: A cross-sectional study from Turkey (42).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>
Increasing nursing capacity in genomics: Overview of existing global genomics resources (46).	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>	<i>No</i>	<i>Sí</i>

Taula 7: Anàlisi del rigor científic dels estudis descriptius transersvals